V. Fuzier, D. Chassard, F.J. Mercier
Préface de Anne-Sophie Ducloy-Bouthors



Prise en charge **des maladies rares** en **anesthésie** et **analgésie obstétricales**



- Description des pathologies
- Prise en charge obstétricale
- Prise en charge anesthésique
- Après l'accouchement



Chez le même éditeur

Protocoles en anesthésie et analgésie obstétricales, par D. Chassard, sous l'égide du CARO. 2014, 232 pages.

Anesthésie-réanimation obstétricale, par P. Diemunsch et E. Samain, collection Manuel d'anesthésie, de réanimation et d'urgences. 2009, 288 pages.

Anesthésie locorégionale et traitement de la douleur, par P. Gauthier-Lafaye, sous la direction de A. Muller et E. Gaertner. 2009, 720 pages.

Manuel pratique d'anesthésie, par E. Albrecht, J.-P. Haberer, V. Moret, E. Buscher, 2e édition. 2009, 768 pages.

Urgences chirurgicales en gynécologie-obstétrique, par F. Lamazou, X. Deffieux, M.-V. Sénat, A. Chauveaud, H. Fernandez, R. Frydman. 2009, 320 pages.

Protocoles cliniques en obstétrique, par F. Goffinet et D. Cabrol, 4e édition, collection Abrégés de périnatalité. 2013, 224 pages.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricales

V. Fuzier

D. Chassard

F J. Mercier

Publié sous l'égide du Club d'anesthésie-réanimation obstétricale (CARO)







ISBN : 978-2-294-74764-9
Ebook ISBN : 978-2-294-74863-9

Elsevier Masson SAS, 62, rue Camille-Desmoulins, 92442 Issy-les-Moulineaux cedex
www.elsevier-masson.fr

Liste des collaborateurs

Aya G. PH. (CHU Nîmes).

Bayoumeu F. PH. (Hôpital Paule de Viguier, CHU Toulouse)

Benhamou D. PU-PH. (Hôpital Bicêtre, AP-HP. Le Kremlin-Bicêtre)

Bezanahary H. MCU-PH. Médecine Interne, (CHU Dupuytren. Limoges)

Blanckaert K. PH. (Hygiène hospitalière. ARLIN Nord Pas de Calais, CHRU Lille)

Bonnal A. PH. Anesthésiste Réanimateur (CHU Montpellier)

Bonnin M. PH. Hôpital Estaing, (CHU Clermont-Ferrand)

Buzancais G. PH. Anesthésiste Réanimateur (CHU Montpellier)

Cambier N. Hématologue (Hôpital Saint Vincent de Paul, Lille)

Castel A. PH. Anesthésiste Réanimateur (CHU Paule de Viguier, Toulouse)

Charasson T. PH. Gynécologue-obstétricien (Hôpital Joseph Ducuing, Toulouse)

Chassard D. PU-PH. (Hôpital Femme-Mère-Enfant, CHU Lyon)

Chassery C. Anesthésiste Réanimateur (Hôpital Joseph Ducuing, Toulouse)

Corouge J. CCA. Anesthésiste Réanimateur (CHU Lille)

Costecalde M. Anesthésiste Réanimateur (Hôpital Joseph Ducuing, Toulouse)

Dalmas AF. PH. Anesthésiste Réanimateur (Maternité Jeanne de Flandres, CHU Lille)

Daurat A. PH. Anesthésiste Réanimateur (CHU Montpellier)

De la Dorie A. PH. (Hôpital Necker, Paris)

Dewandre P.-Y. PH. (CHU Liège)

Ducloy-Bouthors A.-S. PH. (Maternité Jeanne de Flandre, CHU Lille)

Etcheverry J. PH. Anesthésiste Réanimateur (CHU Paule de Viguier, Toulouse)

Faitot V. PH. Anesthésiste Réanimateur (Hôpital Louis Mourier. AP-HP, Colombes)

Faure K. PU-PH. Maladies infectieuses (Hôpital Calmette, CHRU Lille)

Fournet-Fayard A. PH. Anesthésiste Réanimateur (Hôpital Estaing, CHU Clermont-Ferrand)

Fuzier R. PHD. Anesthésiste Réanimateur (Institut Universitaire du Cancer de Toulouse)

Fuzier V. PH. (Hôpital Joseph Ducuing. Toulouse)

Gaches F. PH. Médecine Interne (Hôpital Joseph Ducuing, Toulouse)

Gilbert O. Anesthésiste Réanimateur (Hôpital Joseph Ducuing, Toulouse)

Gnanih J. PH. Gynécologue-Obstétricien (Hôpital Joseph Ducuing, Toulouse)

Goudemand J. PU-PH. Hématologie (CHU Lille)

Guglielminotti J. PH, (Hôpital Bichat-Claude Bernard, Paris)

Gyonnet M. DES. Anesthésiste Réanimateur (CHU Paule de Viguier, Toulouse)

Hachulla E. PU-PH. Médecine interne (CHU Lille)

Hatron PY. PU-PH. Médecine interne (CHU Lille)

Heintzelmann M. Anesthésiste Réanimateur (Hôpital Joseph Ducuing, Toulouse)

Hesbois A. Anesthésiste Réanimateur (Hôpital Joseph Ducuing, Toulouse)

Keita H. PU-PH. (Hôpital Louis Mourier, AP-HP, Colombes)

Krivosic-Horber R. PU-PH. Anesthésiste Réanimateur (Maternité Jeanne de Flandres, CHU Lille)

Lambert M. MCU-PH. Médecine Interne (CHU Lille)

Langlois S. PH. Anesthésiste Réanimateur (Maternité Jeanne de Flandres, CHU Lille)

Launay D. PU-PH. Médecine Interne (CHU Lille)

Lourmière M. Anesthésiste Réanimateur (Hôpital Joseph Ducuing, Toulouse)

Mancia C. DES. Anesthésie Réanimation (CHU Limoges)

Mercier FJ. PU-PH. (Hôpital Antoine Béclère, AP-HP, Clamart)

Mignon A. PU-PH. Hôpital Cochin. (Maternité Port-Royal, Paris)

Morau E. PH. Maternité, (CHU Montpellier)

Morcely G. Anesthésiste Réanimateur (Hôpital Joseph Ducuing, Toulouse)

Nebout S. PH. Anesthésiste Réanimateur (Hôpital Louis Mourier. AP-HP, Colombes)

Nguyen L. Anesthésiste Réanimateur (Hôpital Joseph Ducuing, Toulouse)

Nouri J. PH. Anesthésiste Réanimateur (CHU Montpellier)

Nucci B. DES. Anesthésie Réanimation (CHU Nîmes)

Papo Th, PU-PH, (Hôpital Bichat, Paris)

Picard PC. PH. Maternité Port-Royal. Université Paris Descartes

Planas F. Anesthésiste Réanimateur (Hôpital Joseph Ducuing, Toulouse)

Prouteau N. Cardiologue (Hôpital Joseph Ducuing, Toulouse)

Provot F. PH. Néphrologie (CHU. Lille)

Pujol L. Etudiante DCEM4. Toulouse

Rackelboom Th. PH. (Hôpital Cochin, Maternité Port-Royal, Paris)

Ravry C. DES Anesthésie Réanimation (CHU Limoges)

Rosano G. PH. Anesthésiste Réanimateur (Hôpital Estaing, CHU Clermont Ferrand)

Rose C. PU-PH. Onco-hématologie (Hôpital Saint Vincent de Paul, Lille)

Roumier C. PH. Hématologie-Transfusion (CHU Lille)

Socié G. PU-PH. Service Hématologie-greffe de moelle (Hôpital Saint Louis. Paris)

Storme B. PH. Anesthésiste Réanimateur (Hôpital Estaing, CHU Clermont Ferrand)

Trillot N. PH. Hématologie-Transfusion (CHU Lille)

Verniolle M. PH. Anesthésiste Réanimateur (CHU Paule de Viguier, Toulouse)

Vidal E. PU-PH. Médecine interne (CHU Dupuytren. Limoges)

Vincelot A. PH. Anesthésiste Réanimateur (CHU Mère Enfant, Limoges)

Vinour H. PH. Anesthésiste Réanimateur (CHU Paule de Viguier, Toulouse)

Wémeau L. PH. Pneumologie et immuno-allergologie (CHU Lille)

Wibaut B. PH. Hématologie-transfusion (CHU Lille)

Abréviations

AA	acides aminés
Ac	anticorps
ADO	antidiabétiques oraux
AG	anesthésie générale
AINS	anti inflammatoires non stéroïdiens
AL	anesthésiques locaux
ALR	anesthésie locorégionale
AMM	autorisation de mise sur le marche
APM	anesthésie périmédullaire
ARA2	antagonistes des récepteurs d'angiotensine 2
AVB	accouchement voie basse
AVC	accident vasculaire cérébral
BdC	bruits du cœur
BDM	brèche dure mérienne
Bpm	battements par minute
BU	bandelette urinaire
CGA	concentrés globules adulte
CGR	concentrés globules rouges
CIVD	coagulation intravasculaire disséminée
CND	curares non dépolarisants
CPT	complexe prothrombinique
CV	capacité vitale
DAN	diagnostic anténatal
DFG	débit de filtration glomérulaire
DPI	diagnostic préimplantatoire
ECBU	examen cytobactériologique des urines
ECG	électrocardiogramme
EFR	épreuves fonctionnelles respiratoires
EPF	estimation poids fœtal
EPO	érythropoïétine
F	femme
FCS	fausse couche spontanée
FEV	fraction éjection du ventricule gauche
G	giga (10^9)
GB	globules blancs
GDS	gaz du sang, gazométrie
GEU	grossesse extra utérine
GR	globules rouges
GVH	réaction de greffon contre hôte
H	homme
Hb	hémoglobine
HBPM	héparine de bas poids moléculaire

HGPO	hyperglycémie provoquée orale
HPP	hémorragie post-partum
HRP	hématome rétroplacentaire
HTA	hypertension artérielle
HTAG	hypertension artérielle gravidique
HTAP	hypertension artère pulmonaire
HTIC	hypertension intracrânienne
HTM	hyperthermie maligne
HTP	hypertension portale
HVG	hypertrophie ventricule gauche
IA	insuffisance aortique
ID	intubation difficile
IDM	infarctus de myocarde
IEC	inhibiteurs des enzymes de conversion
IM	insuffisance mitrale
IMG	interruption médicale de grossesse
IOT	intubation orotrachéale
IRA	insuffisance rénale aigue
IRC	insuffisance rénale chronique
IRT	insuffisance rénale terminale
IV	intraveineux
IVL	intraveineux lent
LA	liquide amniotique
LCR	liquide céphalo rachidien
M	masculin
MAP	menace accouchement prématuré
MFIU	mort fœtale in utéro
mM	mmol/ l
MST	maladies sexuellement transmissibles
NA	non applicable
NEM	néoplasie endocrinienne multiple
NN	nouveau-né
OAP	œdème aigu pulmonaire
PA	pression artérielle
PE	prééclampsie
PEC	prise en charge
PFC	plasma frais congelé
PMA	procréation médicale assistée
PNI	pression non invasive
PRC	péri rachianesthésie combinée
PSE	pousse seringue électrique
PSL	produits sanguins labiles
PTH	hormone parathyroïdienne
PV	prolapsus mitral
QS	question spécifique
QT	espace QT (sur ECG)

RA	rétrécissement aortique
RAA	rhumatisme articulaire aigu
RAS	rien à signaler, pas de précaution particulière
RCF	rythme cardiaque fœtal
RCIU	retard de croissance intra utérin
RM	rétrécissement mitral
RPDE	Rupture de la poche des eaux
RT	radiologie thoracique
SA	semaines aménorrhées
SAOS	syndrome apnées obstructif du sommeil
SAPL	syndrome des anti-phospholipides
SC	sous cutané
SFA	souffrance fœtale aigue
SNG	sonde nasogastrique
SU	sonde urinaire
TDM	tomodensitométrie
TDR	trouble du rythme
UIV	urographie intraveineuse
USI	unités de soins intensifs
VARS	voies aériennes respiratoires supérieures
VES	volume éjection systolique
VG	ventricule gauche
VME	version par manœuvre externe
VNI	ventilation non invasive
VO	voie orale
VVC	voie veineuse centrale
VVP	voie veineuse périphérique

Préface

C'est un plaisir pour moi que de préfacer ce livre unique « Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale ».

Les maladies rares sont définies par une prévalence faible, touchant moins d'une personne sur 2 000. En France, cela équivaut à moins de 30 000 personnes atteintes pour une pathologie donnée. Actuellement, près de 7 000 maladies rares ont été identifiées. La grande majorité est d'origine génétique (environ 80 %). La grossesse se présente comme un événement rare chez une patiente atteinte d'une « maladie rare », de ce fait elle constitue un événement exceptionnel.

Cet ouvrage n'a pas d'équivalent dans la littérature médicale française et ouvre ainsi la possibilité de se référer, quelle que soit l'heure du jour et de la nuit, aux données rassemblées par les experts d'anesthésie réanimation qui se sont appuyés sur la littérature et entourés des conseils des spécialistes compétents de chacune des pathologies.

Chaque maladie est détaillée sous forme d'une fiche séparée en 3 parties : la première partie reprend les généralités de la maladie (définition, pathogénie, données épidémiologiques, diagnostic et traitement), la seconde : la prise en charge obstétricale (cas chez la femme enceinte, consultation préconceptionnelle, effets de la grossesse sur la maladie, effets de la maladie sur la grossesse, risques fœtaux et néonataux et modalités d'accouchement) et enfin la troisième partie : la prise en charge anesthésique (évaluation préopératoire, installation et monitorage, particularités de l'intubation, des anesthésies générales et périmédullaires). Un résumé souligne les points importants pour l'anesthésiste réanimateur obstétrical. Chaque fiche est terminée par trois références bibliographiques, le plus souvent des cas cliniques ou séries de cas cliniques ou des recommandations d'experts.

C'est sur l'initiative du professeur Dominique Chassard, que les membres du Club d'Anesthésie Réanimation en Obstétrique (CARO) se sont lancés dans cette aventure en 2013 pour relever ce formidable défi. Le docteur Valérie Fuzier a été un maître d'œuvre très efficace pour la réalisation de cet ouvrage. Chaque équipe s'est vue confier une série de fiches regroupant les pathologies dans lesquelles elle était la plus experte. Le professeur Dominique Chassard a pris une part active à la rédaction, la synthèse, la mise en forme et la correction des fiches. Enfin le professeur Frédéric Mercier a donné la touche finale à la mise en forme de l'ouvrage.

Au total un formidable travail d'équipe pour mettre à la disposition des anesthésistes réanimateurs et d'autres spécialistes travaillant dans les maternités les éléments d'une prise en charge optimale, selon l'état actuel de nos connaissances, pour les parturientes présentant une maladie rare.

Je souhaite à cet ouvrage tout le succès qu'il mérite.

Dr Anne-Sophie Ducloy-Bouthors
Présidente du Club d'Anesthésie Réanimation en Obstétrique.

Achondroplasie

Achondroplasia, Achondroplastic dwarfism

R. Fuzier

Autres noms : nanisme achondroplasique ou rhizomélique.

Généralités sur la pathologie

Définition

Chondrodysplasie (anomalie du cartilage de croissance) définie par un nanisme dysharmonieux (tronc normal mais membres courts).

Pathogénie

- Appartient aux nanismes résultant d'anomalies osseuses constitutionnelles.
- Mutation du gène FGFR3 codant pour un récepteur de facteur de croissance fibroblastique exprimé dans le cartilage de croissance.

Mode de transmission

Autosomique dominante mais « accident génétique » avec 80 à 90 % de mutation spontanée (parents sains).

Types

Appartient à la famille des chondrodysplasies : hypochondroplasie, achondroplasie, SADDAN, TD I, TD II.

Situations particulières

Ne pas confondre avec nanisme non achondroplasique.

Incidence

C'est la chondrodysplasie la plus fréquente. 0,5 à 1,5/10 000.

Prévalence

1/100 000

Sexe ratio

H = F

Signes cliniques

- Taille finale : < 130 cm. Tronc normal et membres courts.
- Anomalies faciales : macrocéphalie, front haut, ensellure nasale marquée, hypoplasie du maxillaire supérieur et large mandibule, macroglossie, sténose du trou occipital, réduction de distance atlas-occiput.
- Anomalies du rachis : sténose du trou occipital, cyphose thoraco-lombaire, canal rachidien étroit (surtout thoracique et lombaire), dysplasie odontoïde, instabilité atlanto-axoïdienne, hyperlordose lombaire.
- Troubles neurologiques : hydrocéphalie, hypotonie, surdité, paraplégies, paraparésies, syndrome de queue de cheval.
- Insuffisance respiratoire : déformations thoraciques, hypoplasie costale, obstruction des voies aériennes, apnée du sommeil, infections respiratoires, HTAP possible.

Évolution, complications

Risque d'insuffisance respiratoire, trachéomalacie. Risque HTAP.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Diagnostic

Clinique (dès la naissance) et radiologique.

Examens complémentaires

Bilan respiratoire, polysomnographie et bilan cardiologique.

Traitement

- Hormone de croissance (peu efficace).
- Chirurgie orthopédique d'allongement des membres.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

26 articles référencés.

Consultation préconceptionnelle

- Recommandée pour évaluation neurologique, respiratoire et cardiologique.
- Grossesse rare.

Pendant la grossesse

- Sans particularité. Information sur le risque de césarienne.

Diagnostic anténatal

Possible.

Effets sur la grossesse

- ↓ fertilité
- Disproportion fœto-pelvienne : risque de dystocie et césarienne.

Effets de la grossesse

- ↑ insuffisance respiratoire

Risques fœtaux et néonataux

- Traumatisme cervical si fœtus atteint, attention aux manipulations du cou : éviter AVB.
- ↑ risque de détresse respiratoire du nouveau-né

Niveau de maternité

Maternité de proximité si absence d'atteinte fœtale.

Mode d'accouchement

Selon le retentissement cardio-respiratoire de la grossesse.

Accouchement par voie basse

Souvent non indiqué.

Césarienne

Fréquente car risques de disproportion fœto-pelvienne : présentations dystociques et risque de traumatisme rachis cervical si enfant atteint.

Hémorragie du post-partum

Risque non majoré.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Neurologique clinique (hydrocéphalie, cartographie des déficits neurologiques, paresthésie, raideur du cou) et radiologie du rachis cervical (flexion-extension).
- Respiratoire (syndrome restrictif, SAOS par sténose du trou occipital, infection fréquente, utérus gravide volumineux par rapport à taille) et gazométrie, RT voir EFR.

- Cardiologique, ECG, échographie cardiaque (possible HTAP).
- Choix de technique anesthésique à prendre au cas par cas.
- Information des risques et alternatives d'ALR.

Installation, monitorage

- Rachis cervical souvent instable (trou occipital étroit, risque de compression médullaire). Décubitus dorsal mal supporté (si atteinte respiratoire).
- Monitorage complet (PNI, scope, SpO_2) en salle de naissance.
- Cathéter artériel (si anomalies respiratoires, difficulté avec PNI).
- Matériel pédiatrique disponible si petite taille.

Intubation

- Laryngoscopie douce (instabilité cervicale avec risque de lésion neurologique si sténose du trou occipital).
- Petite taille SIOT < 7 (choix selon poids et non selon âge).
- Risque intubation difficile (extension cou limitée, macroglossie, sténose sus glottique) : prévoir intubation sous fibroscopie.
- Ventilation difficile (thorax étroit, syndrome restrictif).
- Risque inhalation maximal (volume utérus gravide/taille).

Anesthésie générale

- Adapter les drogues selon poids.
- Éviter la succinylcholine en cas de lésions neurologiques.
- Risque apnée post opératoire si SAOS.
- Attention à HTIC si hydrocéphalie.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

- Bénéfice/risque de l'APM à discuter. Péridurale et péri-rachianesthésie à privilégier.
- Ponction possible mais difficile car lordose lombaire ou cyphoscoliose, canal rachidien étroit (surtout thoracique et lombaire), ostéophytes, pédicules courts, sacralisation L5 fréquente.
- Risque de lésion neurologique car distance petite entre EPD et canal médullaire, surtout si canal rachidien étroit (information). Risque de compression médullaire haute.
- Risque de BDM plus fréquente lors de péridurale.
- Montée du cathéter difficile voire impossible.
- Intérêt d'une dose test (pour dépister passage intrathécal sans risquer une RA étendue).
- Fractionner et réduire doses AL (diffusion aléatoire de AL). Titration AL.
- Éviter morphiniques (risque détresse respiratoire).
- Hypotension plus fréquente (utérus gravide volume important/taille) mais remplissage prudent+++.

Après l'accouchement

Post-partum

- Surveillance neurologique.
- Surveillance fréquence respiratoire/h si morphine parentérale ou périmédullaire. Besoin possible d'une ventilation assistée en postopératoire.

Allaitement maternel

Sans particularité.

À retenir

- Anomalie du cartilage de croissance la plus fréquente définie par un nanisme dysharmonieux (tronc normal mais membres courts).
- La grossesse est rare mais possible, elle peut aggraver l'insuffisance respiratoire (HTAP).
- La césarienne est fréquente en raison des risques de disproportion fœto-pelvienne, de présentations dystociques et de traumatisme rachis cervical en cas d'AVB si enfant atteint.
- Les anesthésies périmédullaires peuvent être réalisées après évaluation neurologique (hydrocéphalie, parésies, syndrome de la queue de cheval, canal rachidien étroit). La parturiente doit être informée des difficultés techniques (cyphose), de l'échec de la technique (diffusion aléatoire des AL), du risque de compression médullaire (canal médullaire étroit) et de brèche dure-mérienne.
- L'anesthésie générale est à risque de ventilation et d'intubation difficile, d'instabilité cervicale et de compression médullaire (sténose du trou occipital). Elle doit tenir compte des possibles atteintes neurologiques, respiratoires et cardiaques (HTAP). Éviter la succinylcholine si présence de lésions neurologiques.
- Centre de référence national MOC (Maladies Osseuses Constitutionnelles) : Centre Necker-Enfants malades.

Bibliographie

Mikhael H, et al. Curr Drug Saf 2011;6:130-1.
Cevik B, et al. Middle East Anesthesiol 2010;20:907-10.
De Renzo JS, et al. Int J Obstet Anesth 2005;14:175-8.

Acromégalie
Acromegaly

V. Fuzier, L. Pujol

Autres noms : maladie de Pierre Marie, adénome somatotrope.

Généralités sur la pathologie

Définition

Hypersécrétion d'hormone de croissance (GH) ou somatotrope.

Pathogénie

- L'hypothalamus sécrète la GRH qui stimule la sécrétion de GH responsable d'une augmentation d'Insuline Growth Factor (IGF).
- Plusieurs causes :
  - Adénome somatotrope hypophysaire.
  - Parfois adénome mixte à GH + prolactine (PRL) (30-40 %).

Mode de transmission

Non génétique.

Situations particulières

- Syndrome de Wermer ou NEM type 1 : hyperparathyroïdie primaire + tumeur endocrine pancréas + adénome hypophysaire (PRL/GH).
- Syndrome de Carney (acromégalie, tumeurs cardiaques, taches brunes sur peau).
- Syndrome de McCune Albright (acromégalie, anomalies os, puberté précoce).

Incidence

3 à 5 nouveaux cas/1 000 000 naissances.

Prévalence

1/15 000 à 1/25 000

Sexe ratio

Prédominance féminine.

Signes cliniques

- Syndrome dysmorphique acro-facial.
- Peau épaisse avec séborrhée + hypersudation.
- Saillie des arcades sourcilières, prognathisme, pommettes saillantes, front bombé et lèvres épaissies.
- Mains et pieds élargis. Cyphose dorsale, thorax élargi « en polichinelle ».
- Organomégalie : cardiomégalie, goitre thyroïdien.
- Recherche signes d'hyperprolactininémie (adénome mixte GH-PRL).

Évolution, complications

- HTA, cardiomégalie, HVG +++, coronaropathie, arythmie.
- Intolérance au glucose, diabète, hypercalciurie + hyperphosphorémie.
- SAOS : ronflement, somnolence.
- Néoplasie colique.

Diagnostic

- IGF-1 ↑, GH de base très variable.
- Test de freinage négatif à HGPO : GH > 1 ng/ml et IGF-1 ↑.
- IRM hypophyse visualisent adénome et extension au chiasma optique.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Examens complémentaires
- Bilan ophtalmologique.
- Recherche une hypersécrétion de PRL associée.

Traitement
- Chirurgie si syndrome tumoral (signes visuels) ou si évolutivité.
- Radiothérapie : analogues de la somatostatine, agonistes dopaminergiques, antagonistes du récepteur de GH.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Une centaine de cas rapportés.

Consultation préconceptionnelle
- Grossesse rarement spontanée (infertilité fréquente), possible après PMA.
- Arrêt des analogues de la somatostatine et des agonistes dopaminergiques.
- Pour les macroadénomes, un bilan neuroradiologique doit être envisagé avant le début de la grossesse.

Pendant la grossesse
- Recherche syndrome tumoral (troubles visuels, IRM sans gadolinium), risque d'augmentation de l'adénome pendant la grossesse même en cas de chirurgie avant la grossesse.
- Surveillance clinique mensuelle (macroadénome) ou trimestrielle (microadénome).
- Si patiente symptomatique : Agonistes dopaminergiques. Analogue de somatostatine possible (non tératogène mais risque de RCIU).
- Neurochirurgie si échappement au traitement médical.

Diagnostic anténatal

Non indiqué.

Effets sur la grossesse
- Fertilité diminuée (hyperprolactinémie associée, insuffisance gonadotrope ou dystrophie ovarienne).
- Intolérance au sucre, diabète.
- HTA gravidique, PE.
- Cardiopathie.

Effets de la grossesse

Chez la femme normale, la sécrétion hypophysaire de GH persiste pendant le premier trimestre de la grossesse (sécrétion pulsatile) puis à partir de 15 SA, le placenta synthétise de la GH (sécrétion constante). L'augmentation d'IGF-1 est indépendante de la GH hypophysaire mais est secondaire à sécrétion de la GH placentaire.
- Aggravation ou amélioration de la fonction somatotrope. Chez la patiente acromégale, la sécrétion pulsatile de la GH persiste pendant toute la grossesse malgré l'augmentation de l'IGF-1.
- Augmentation de la taille de l'adénome (syndrome tumoral, HTIC). Pendant la grossesse, le volume de l'hypophyse augmente jusqu'à 45 %. Augmentation des cellules lactotropes et diminution des cellules gonadotropes.

Risques fœtaux et néonataux
- La GH et IGF-1 maternelles ne traversent pas le placenta. Pas d'effets fœtaux connus.

- RCIU (si traitement par hormone somatotrope). Macrosomie (discutée).
- Hypoglycémie néonatale (si intolérance glucose ou diabète).

Niveau de maternité

Dépend des complications survenues pendant la grossesse et du terme de l'accouchement.

Mode d'accouchement

Selon les complications évolutives de l'adénome.

Accouchement par voie basse

- Possible si aucune évolutivité de la tumeur pendant la grossesse.
- Extraction instrumentale si HTIC.

Césarienne

Parfois nécessaire si complications évolutives de l'adénome justifiant un traitement neurochirurgical.

Hémorragie du post-partum

Pas de risque majoré.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Suivi spécialisé endocrinologue (adénome mixte).
- Recherche d'un syndrome tumoral (troubles visuels, céphalées, HTIC).
- Avis cardiologique : ECG, échographie (HVG, cardiomégalie, insuffisance coronarienne).
- Avis pneumologique (SAOS).
- Bilan neurologique : neuropathie périphérique, canal lombaire étroit, syndrome de la queue de cheval.

Installation

- Scope permanent. Matériel intubation difficile disponible.
- Si cathéter radial : bien vérifier si collatéralité effective (test Allen).
- Surveillance glycémie.

Intubation

- Ventilation au masque difficile. Intubation difficile car dysmorphie faciale.
- Utiliser sonde petit calibre. Parfois intubation vigile sous fibroscope.

Anesthésie générale

Sans particularité si asymptomatique. Anesthésie d'une HTIC dans les autres cas.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

Possible, en l'absence d'HTIC et après recherche d'une neuropathie périphérique.

Après accouchement

Post-partum

- Régression du volume de l'hypophyse à 6 mois du post-partum.
- Bilan clinique, hormonal et neuroradiologique à 3 mois après accouchement ou après la fin d'allaitement.

Allaitement maternel

Possible si pas d'évolutivité, si microadénome. Contre-indication formelle si adénome évolutif. Contre-indiqué si agonistes dopaminergiques.

À retenir

- Adénome hypophysaire responsable d'une hypersécrétion d'hormone de croissance (GH) (parfois adénome mixte GH-PRL).
- La grossesse est rarement spontanée (infertilité fréquente) mais reste possible après PMA. La grossesse n'est autorisée que lorsque la maladie est stabilisée (traitement médical ± chirurgical). Un suivi spécialisé (neuroradiologie) est indispensable en raison du risque d'augmentation de l'adénome pendant la grossesse (surtout si macroadénome). Il s'agit d'une grossesse à risque (HTAG, PE, diabète gestationnel, syndrome tumoral) avec peu d'effets néfastes chez le fœtus.
- Une césarienne est parfois nécessaire en cas de complications évolutives de l'adénome justifiant un traitement neurochirurgical.
- Les techniques d'anesthésie privilégient les anesthésies périmédullaires ; réalisables après élimination d'une HTIC et après bilan des lésions neurologiques.
- L'anesthésie générale est à risque de ventilation et d'intubation difficile (choix d'une sonde de petit calibre).
- Centre de référence des maladies endocriniennes rares de la croissance. Hôpital la Pitié-Salpêtrière.

Bibliographie

Valassi E. Endocrinol Nutr 2013;60:1-3.
Fernandez A, et al. Endocrinol Nutr 2013;60:102-5.
Koshy TG, et al. Indian J Endocrinol Metab 2012;16:1029-31.

Adénome de Conn

Conn syndrome

V. Fuzier, L. Pujol

Autre nom : hyperaldostéronisme primaire.

Généralités sur la pathologie

Définition

Tumeur cortico-surrénalienne unilatérale responsable d'une hypersécrétion d'aldostérone par la zone glomérulée.

Pathogénie

Hyperaldostéronisme entraîne une réabsorption de Na+ et d'eau responsable d'une hypervolémie et d'une HTA, avec excrétion urinaire de K+ (hypokaliémie et kaliurèse inadaptée) et de H+ (alcalose métabolique fréquente).

Mode de transmission

Non génétique.

Incidence

Mal connue. Représente 1 % des HTA en France.

Sexe ratio

Prédominance féminine.

Signes cliniques

- HTA résistante à un traitement bien conduit.
- Signes d'hypokaliémie : vomissement, crampes, intolérance à effort, paralysie intermittente.

Évolution, complications

- Complications d'hypokaliémie, de HTA.
- Arythmie, fibrose myocardique.

Diagnostic

- Hypokaliémie, natrémie N, kaliurèse inadaptée (N ou ↑).
- Alcalose métabolique : aldostérone↑, rénine↓, non stimulable par orthostatisme.
- Scanner des surrénales : élimine hyperplasie bilatérale des surrénales.

Traitement

Surrénalectomie chirurgicale unilatérale après correction de HTA et hypokaliémie par spironolactone sous couverture par hydrocortisone. En postopératoire : test au Synacthène® pour dépister insuffisance surrénale iatrogène.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Trentaine de cas décrits.

Consultation préconceptionnelle

- Avis endocrinologue. Envisager grossesse après traitement de l'adénome.
- Spironolactone contre-indiquée au premier trimestre (féminisation fœtus) mais possible dès second trimestre.

Pendant la grossesse

- Anti hypertenseurs : méthyldopa, inhibiteurs calciques, labétalol.
- Correction hypokaliémie.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

- Chirurgie possible au second trimestre de la grossesse (une dizaine de cas décrits), sous contrôle tensionnel et monitorage fœtal.

Diagnostic anténatal

Non indiqué.

Effets sur la grossesse

- Fertilité non affectée. HTAG, PE et ses complications.
- Trouble du rythme cardiaque (hypokaliémie).

Effets de la grossesse

Aggravation de HTA. N'influence pas l'évolution de l'adénome surrénalien.

Risques fœtaux et néonataux

Prématurité, RCIU, MFIU. Risque hyperkaliémie fœtale si supplémentation inadaptée.

Niveau de maternité

Selon les indications obstétricales.

Accouchement par voie basse

Sans particularité.

Césarienne

Sans particularité.

Hémorragie du post-partum

Pas de risque majoré.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Correction hypokaliémie.
- Cardiologique : traitement HTA, ECG (trouble du rythme), échographie cardiaque (fibrose myocardique).
- Préparation par spironolactone.
- Hydrocortisone 50 mg à induction puis 100 mg/24h si surrénalectomie.

Installation

- Si surrénalectomie : position lombotomie, mesure invasive de la PA, monitorage segment ST.
- Surveillance glycémie (intolérance au glucose dans 50 %).

Intubation

Sans particularité.

Anesthésie générale

- Risque HTA lors insufflation du pneumopéritoine et/ou mobilisation tumeur.
- Interaction avec CND si hypokaliémie.
- Etomidate à induction : inhibition corticosurrénale transitoire.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

Sans particularité.

Après accouchement

Post-partum

Si surrénalectomie : test au Synacthène® pour dépister insuffisance surrénale iatrogène.

Allaitement

Sans particularité

À retenir

- Tumeur cortico-surrénalienne unilatérale responsable d'une HTA avec hypokaliémie et alcalose métabolique.
- La grossesse est possible après le traitement de l'adénome. Un suivi par endocrinologue est indispensable. Une surrénalectomie est possible au second trimestre sous contrôle tensionnel et monitorage fœtal.
- Le mode d'accouchement se fait selon les indications obstétricales.
- Les techniques d'anesthésie privilégient les anesthésies périmédullaires ; réalisables après élimination d'une HTIC. L'anesthésie générale est sans particularité.
- Centre de Référence des Maladies Rares de la Surrénale. Pr Bertagna. Hôpital Cochin.

Bibliographie

Krysiak R, et al. Acta Clin Belg 2012;67:130-4.
Cabassi A. Hypertension 2012;59:e18-9.
Abdelmannan D, et al. Endocrinol Metab Clin North Am 2011;40:779-94.

Adénome gonadotrope
Gonadotroph adenoma

V. Fuzier, R. Fuzier

Autre nom : adénome gonadotrope fonctionnel.

Généralités sur la pathologie

Définition

Adénome hypophysaire sécrétant de la FSH (+ souvent) et/ou LH.

Pathogénie

Adénome hypophyse. Représente 2 à 8 % des adénomes hypophysaires.

Mode de transmission

Non génétique.

Sexe ratio

Prédominance masculine.

Signes cliniques

- Syndrome tumoral hypophysaire ou insuffisance antéhypophysaire.
- Syndrome hyperstimulation ovarienne ou SHO.
- Puberté précoce.

Évolution, complications

Syndrome tumoral, HTIC.

Diagnostic

FSH, LH ↑

Examens complémentaires

- Bilan ophtalmologique.
- IRM hypophyse visualisent adénome et extension au chiasma optique.

Traitement

Neurochirurgie et agonistes dopaminergiques.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Grossesse exceptionnelle (infertilité).

Consultation préconceptionnelle

- La grossesse n'est autorisée que lorsque la maladie est stabilisée (traitement médical ± chirurgical).
- Suivi clinique (troubles visuels) et neuroradiologique (IRM sans gadolinium).

Pendant la grossesse

Agonistes dopaminergiques pour normaliser la taille des ovaires en cas de SHO.

Diagnostic anténatal

Non indiqué.

Effets sur la grossesse

Non décrits.

Effets de la grossesse

- Pendant la grossesse, le volume de l'hypophyse augmente jusqu'à 45 %.
- Augmentation des cellules lactotropes et diminution des cellules gonadotropes.
- Augmentation de volume de l'adénome.

Risques fœtaux et Nouveau-né
Non décrits.

Niveau de maternité
Dépend des complications survenues pendant la grossesse et du terme de l'accouchement.

Mode d'accouchement
Selon les indications chirurgicales.

Accouchement par voie basse
- Possible si aucune évolutivité de la tumeur pendant la grossesse.
- Extraction instrumentale si HTIC.

Césarienne
Parfois nécessaire si complications évolutives de l'adénome justifiant une neurochirurgie.

Hémorragie du post-partum
Pas de risque majoré.

Prise en charge anesthésique

Évaluation
- Suivi spécialisé endocrinologue.
- Recherche d'un syndrome tumoral (troubles visuels, céphalées, HTIC).

Installation
Sans particularité.

Intubation
Sans particularité.

Anesthésie générale
- Sans particularité si asymptomatique. Anesthésie d'une HTIC dans les autres cas.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie
Possible, en l'absence d'HTIC.

Après accouchement

Post-partum
- Régression du volume de l'hypophyse à 6 mois du post-partum.
- Bilan clinique, biologique et neuroradiologique.

Allaitement maternel
- Possible si pas évolutivité, microadénome.
- Contre-indication formelle si adénome évolutif. Contre indiqué si agonistes dopaminergiques.

À retenir

▶ Adénome hypophysaire responsable d'une hypersécrétion de FSH (et/ou de LH).

▶ La grossesse est exceptionnelle (infertilité fréquente) mais possible après PMA. Un suivi spécialisé (neuroradiologie) est indispensable en raison du risque d'augmentation de l'adénome pendant la grossesse. La grossesse n'est autorisée que lorsque la maladie est stabilisée (traitement médical ± chirurgical). Un suivi spécialisé (neuroradiologie) est indispensable en raison du risque d'augmentation de l'adénome pendant la grossesse.

- Une césarienne est parfois nécessaire en cas complications évolutives de l'adénome justifiant un traitement neurochirurgical.
- Les techniques d'anesthésie privilégient les anesthésies périmédullaires ; réalisables après élimination d'une HTIC. L'anesthésie générale est sans particularité si la patiente est asymptomatique.
- Centre de référence DEFHY des Maladies rares d'origine hypophysaire. Pr Brue. Hôpital Timone, Marseille.

Bibliographie

Surgita T, et al. Gynecol Obstet Invest 2005;59:138-43.
Murata Y, et al. J Clin Endocrinol Metab 2003;88:1988-93.

Adénome à prolactine

Prolactin-secreting adenoma

M. Bonnin, B. Storme, G. Rosano

Autres noms : prolactinome, adénome hypophysaire à prolactine.

Généralités sur la pathologie

Définition

C'est un adénome hypophysaire sécrétant de la prolactine (PRL) et se révélant le plus souvent par un syndrome aménorrhée galactorrhée associé à un syndrome tumoral (tumeur bénigne). C'est le plus fréquent des adénomes.

Pathogénie

- La sécrétion de PRL est soumise à un médiateur hypothalamique inhibiteur : la dopamine. La sécrétion de PRL est stimulée par la TRH et les œstrogènes.
- L'interruption de la tige pituitaire augmente la sécrétion de PRL par suppression de l'acheminement de la dopamine (syndrome de désafférentation).
- Causes : microadénome (95 %), macroadénome (5 %), adénome mixte à GH + PRL.

Mode de transmission

- Autosomique dominante si adénome à prolactine dans un contexte de NEM type 1.
- Mutation du gène de la ménine.

Situations particulières

NEM Type 1 ou syndrome de Wermer : hyperparathyroïdie primaire + tumeur endocrine pancréas + adénome hypophysaire (PRL/GH).

Incidence

5 nouveaux cas/10 000 par an.

Prévalence

10/100 000 habitants.

Sexe ratio

Les microadénomes sont plus fréquents chez les femmes tandis que les macroadénomes atteignent plus volontiers les hommes.

Signes cliniques

- Syndrome hyperprolactinémie avec galactorrhée bilatérale, aménorrhée secondaire, dysovulation, anovulation, infertilité.
- Recherche insuffisance gonadotrope (PRL inhibe GH).
- Hyperoestrogénie : baisse libido, sécheresse vaginale.
- Recherche signes acromégalie (adénome mixte GH-PRL).

Évolution, complications

Syndrome tumoral, HTIC

Diagnostic

- Fait devant toute infertilité (avant toute grossesse).
- Hyperprolactinémie > 30 ng/ml (normale < 20 ng/ml).
- Disparition du rythme nycthéméral.
- Absence de réponse aux tests de stimulation par TRH.

Examens complémentaires

- Bilan ophtalmologique. IRM hypophyse visualise adénome et extension au chiasma optique.
- Recherche hypersécrétion de GH ou de TSH ou insuffisance antéhypophysaire (si macroadénome).

Traitement

- Traitement toujours médical d'emblée.
- Médicamenteux : agonistes dopaminergiques
  - Bromocriptine diminue la synthèse de prolactine et réduit le volume tumoral.
  - Cabergoline en 2e intention.
  - Quinagolide mieux tolérée.
- Chirurgical si échec du traitement médical ou de signes menaçants d'HTIC ou de troubles visuels déficitaires.
  - Abord trans-sphénoïdale si extension supra-sellaire.
  - Permet la guérison dans 70-80 % cas.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

- Cause d'infertilité par anovulation dans un tiers des cas.
- On différencie l'hyperprolactinémie physiologique de la grossesse (PRLx10) et du post-partum d'une hyperprolactinémie secondaire à un adénome.
- Nombreux cas décrits.

Consultation préconceptionnelle

- Sous traitement, la fertilité est normale dans 90 % des cas.
- La grossesse n'est autorisée que lorsque la maladie est stabilisée (traitement médical ± chirurgical). Arrêt des agonistes dopaminergiques.
- Risque d'évolution symptomatique pendant la grossesse de 5 à 30 % : effet de l'hyperoestrogénie sur les cellules hypophysaires, retentissement de la grossesse sur la croissance tumorale et effets des traitements sur le développement embryonnaire et fœtal.

Pendant la grossesse

- Suivi clinique (troubles visuels) et neuroradiologique (IRM sans gadolinium).
- Pas de dosage de PRL qui est ininterprétable lors de la grossesse.
- Si microadénome, arrêt du traitement médical (risque augmentation volume tumoral 5 %) et surveillance trimestrielle.
- Si macroadénome et voies optiques non menacées : arrêt du traitement médical et surveillance.
- Si macroadénome et voies optiques menacées : chirurgie (second trimestre) et traitement médical poursuivi pendant la grossesse.
- Si signes d'évolutivité : reprise bromocriptine.

Diagnostic anténatal

Non indiqué.

Effets sur la grossesse

- 80 % des grossesses se déroulent normalement.
- Si hyperprolactinémie non traitée : MFIU, FCS, prématurité, GEU.
- Risque de FCS si chirurgie au premier trimestre.

Effets de la grossesse

- Pendant la grossesse, le volume de l'hypophyse augmente jusqu'à 45 %. Augmentation des cellules lactotropes et diminution des cellules gonadotropes.
- Microadénome (< 10 mm) connu avant la grossesse : risque d'augmentation du volume estimé à 2,6 %.
- Macroadénome (>10 mm) connu avant la grossesse : risque d'évolutivité de 5 % si un traitement préalable (médicamenteux ou chirurgical) a été institué avant la grossesse et de 30 % dans le cas contraire.

Risques fœtaux et néonataux

- Les inhibiteurs de la prolactine passent la barrière fœto-placentaire (effondrement de la PRL chez les nouveaux nés).
- Sous bromocriptine, pas d'augmentation du risque de fausse couche spontanée, de GEU, de grossesse multiple, de prématurité ni de malformation congénitale.

Niveau de maternité

Dépend des complications survenues pendant la grossesse et du terme de l'accouchement.

Accouchement par voie basse

- Possible si aucune évolutivité de la tumeur pendant la grossesse.
- Extraction instrumentale si HTIC.

Césarienne

Parfois nécessaire si complications évolutives de l'adénome justifiant une neurochirurgie.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Suivi spécialisé endocrinologue (adénome mixte, insuffisance antéhypophysaire).
- Recherche d'un syndrome tumoral (troubles visuels, céphalées, HTIC).

Installation

Sans particularité.

Intubation

Parfois gênée par gynécomastie. Attention si acromégalie associée (voir fiche Acromégalie).

Anesthésie générale

Sans particularité si asymptomatique. Anesthésie d'une HTIC dans les autres cas.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

Possible, en l'absence d'HTIC.

Après accouchement

Post-partum

- Régression du volume de l'hypophyse à 6 mois du post-partum.
- Bilan clinique, biologique et neuroradiologique à 6 mois.
- Si microadénome : disparition de hyperprolactinémie (35 %).
- Si macroadénome : pas de guérison en post-partum.

Allaitement maternel

- Possible si pas d'évolutivité, microadénome.
- Contre-indication formelle si macroadénome, adénome évolutif.
- Contre-indiqué si agonistes dopaminergiques.

À retenir

- Adénome hypophysaire sécrétant de la prolactine (PRL) et se révélant le plus souvent par un syndrome d'aménorrhée galactorrhée associé à un syndrome tumoral (tumeur bénigne).
- La grossesse est exceptionnelle (infertilité fréquente) mais possible après PMA. Un suivi spécialisé (neuroradiologie) est indispensable en raison du risque d'augmentation de l'adénome pendant la grossesse. La grossesse n'est autorisée que lorsque la maladie est stabilisée (traitement médical ± chirurgical). Une chirurgie est possible au second trimestre, si macroadénome et voies optiques menacées.
- Une césarienne est parfois nécessaire en cas complications évolutives de l'adénome justifiant un traitement neurochirurgical.
- Les techniques d'anesthésie privilégient les anesthésies périmédullaires ; réalisables après élimination d'une HTIC. L'anesthésie générale est sans particularité si la patiente est asymptomatique.
- Centre de référence DEFHY des maladies rares d'origine hypophysaire. Pr Brue. Hôpital Timone, Marseille.

Bibliographie

Fatfouta I, et al. J Gynecol Obstet Biol Reprod 2013;42:316-24.
Molitch ME. Best Pract Res Clin Endocrinol Metabol 2011;25:885-96.

Adénome thyréotrope

TSH Secreting Adenoma of Pituitary Gland

V. Fuzier

Généralités sur la pathologie

Définition

Adénome hypophysaire sécrétant de la TSH. Pathologie bénigne.

Pathogénie

Adénome hypophyse. Représente moins de 1 % des adénomes hypophysaires.

Mode de transmission

Non génétique.

Situations particulières

5 cas d'association à carcinome thyroïdien.

Prévalence

1/1 million

Sexe ratio

Prédominance féminine.

Signes cliniques

- Signes de thyrotoxicose.
- Syndrome tumoral hypophysaire.
- Récidive de goitre post thyroïdectomie.

Évolution, complications

Syndrome tumoral, HTIC

Diagnostic

TSH ↑ et LT4 ↑.

Examens complémentaires

- Bilan ophtalmologique. IRM hypophyse visualisent adénome et extension au chiasma optique. Rechercher insuffisance antéhypophysaire.
- Recherche association à hypersécrétions de GH et PRL.

Traitement

1. Analogue de la somatostatine (récepteurs à la somatostatine sur les cellules de l'adénome thyréotrope).
2. Neurochirurgie.
3. Radiothérapie.
4. Hydrocortisone.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

2 cas décrits.

Consultation préconceptionnelle

- La grossesse n'est autorisée que lorsque la maladie est stabilisée (traitement médical ± chirurgical).
- Suivi clinique (troubles visuels) et neuroradiologique (IRM sans gadolinium).

Pendant la grossesse

Analogues de la somatostatine pour contrôler la thyréotoxicose.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Diagnostic anténatal
Non indiqué.

Effets sur la grossesse
Non décrits.

Effets de la grossesse
Pendant la grossesse, on note une augmentation du volume de l'hypophyse jusqu'à 45 %.

Risques fœtaux et néonataux
Non décrits.

Niveau de maternité
Dépend des complications survenues pendant la grossesse et du terme de l'accouchement.

Mode d'accouchement
Selon les indications chirurgicales.

Accouchement par voie basse
- Possible si aucune évolutivité de la tumeur pendant la grossesse.
- Extraction instrumentale si HTIC.

Césarienne
Parfois nécessaire si complications évolutives de l'adénome justifiant une neurochirurgie.

Hémorragie du post-partum
Pas de risque majoré.

Prise en charge anesthésique

Évaluation
- Suivi spécialisé endocrinologue (insuffisance antéhypophysaire).
- Recherche d'un syndrome tumoral (troubles visuels, céphalées, HTIC).

Installation
Sans particularité.

Intubation
Sans particularité.

Anesthésie générale
Sans particularité si asymptomatique. Anesthésie d'une HTIC dans les autres cas.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie
Possible, en l'absence d'HTIC.

Après accouchement

Post-partum
- Régression du volume de l'hypophyse à 6 mois du post-partum.
- Bilan clinique, biologique et neuroradiologique.

Allaitement maternel
- Possible si pas évolutivité, microadénome.
- Contre-indication formelle si adénome évolutif.

À retenir

- Adénome hypophysaire sécrétant de la TSH.
- La grossesse est exceptionnelle (infertilité fréquente) mais possible après PMA. Un suivi spécialisé (neuroradiologie) est indispensable en raison du risque d'augmentation de l'adénome pendant la grossesse La grossesse n'est autorisée que lorsque la maladie est stabilisée (traitement médical ± chirurgical). Un suivi spécialisé (neuroradiologie) est indispensable en raison du risque d'augmentation de l'adénome pendant la grossesse.
- Une césarienne est parfois nécessaire en cas complications évolutives de l'adénome justifiant un traitement neurochirurgical.
- Les techniques d'anesthésie privilégient les anesthésies périmédullaires ; réalisables après élimination d'une HTIC. L'anesthésie générale est sans particularité si la patiente est asymptomatique.
- Centre de Référence des Maladies Rares d'origine hypophysaire. Pr Brue. Hôpital Timone. Marseille.

Bibliographie

Bolz M, et al. Dtsch Med Wochenschr 2013;138:362-6.
Chaiamnuay S, et al. Pituitary 2003;6:109-13.
Caron P, et al. J Clin Endocrinol Metab 1996;81:1164-8.

Syndrome d'Alagille
Alagille syndrome

M. Bonnin

Autres noms : dysplasie artério-hépatique, paucité ductulaire syndromatique.

Généralités sur la pathologie

Définition

Atteinte systémique héréditaire décrite par Allagile en 1975 : dysplasie artériopathique avec atteintes hépatique, cardiaque, ophtalmologique, squelettique, rénale et anomalies cranio-faciales.

Pathogénie

- Caractérisée principalement par une cholestase chronique liée à une paucité des voies biliaires intra hépatiques.
- Cause génétique : mutation du gène JAG1 ou NOTCH2 (90 %) ou délétion du chromosome 20 (7 %).

Mode de transmission

Autosomique dominante mais à pénétrance variable.

Types

- Expression phénotypique variable :
  - Forme discrète : cholestase discrète + anomalie du facies.
  - Forme sévère : cardiopathie complexe, atteinte rénale, altération état général.

Incidence

1/100 000 naissances.

Prévalence

1/70 000

Signes cliniques

- Signes majeurs :
  - Cholestase chronique par paucité des voies biliaires.
  - Sténose périphérique des branches de l'artère pulmonaire (AP).
  - Vertèbres en « ailes de papillon ».
  - Faciès caractéristique : front bombé, yeux enfoncés dans les orbites, hypertélorisme, racine du nez aplatie, menton pointu et projeté vers l'avant.
  - Embryotoxon postérieur (anomalie asymptomatique de la chambre antérieure de l'œil).
- Signes mineurs :
  - Anomalies rénales (40 %).
  - Voix haut-perchée.
  - Retard de croissance.

Évolution, complications

La morbi-mortalité est liée à l'atteinte cardiaque. La sévérité de l'atteinte hépatique détermine le pronostic chez l'adulte.

- Cholestase majeure : cirrhose, coagulopathie.
- Hypersplénisme : hypertension portale, varices œsophagiennes, thrombocytémie secondaire.
- Insuffisance hépatocellulaire, cardiaque, rénale.
- Décès.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Diagnostic

- 5 signes cliniques majeurs ou 3 signes cliniques majeurs + mutation.
- Formes discrètes plus difficiles à identifier.
- Biopsie hépatique.

Examens complémentaires

- Cholangiographie des voies biliaires : paucité des voies biliaires.
- Échographie cardiaque (85 à 95 % d'anomalies) : sténose localisée des branches périphériques de l'AP (75 à 90 %), hypoplasie de l'AP, tétralogie de Fallot (8 à 12 %).
- Bilan biologique : cholestase, hyperbilirubinémie conjuguée, hypercholestérolémie, hypertriglycéridémie, coagulopathie, thrombocytémie.

Traitement

- Médical :
  - Mesures hygiéno-diététiques. Supplémentation en vitamines liposolubles ADEK.
  - Acide ursodésoxycolique si prurit ± hydroxyzine, cholestyramine ou rifampicine.
- Chirurgical :
  - Chirurgie cardiaque correctrice. Dérivation des voies biliaires.
  - Transplantation hépatique (15 à 25 % d'indications) ± rénale.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Cas cliniques d'AG pour césarienne itérative. 1 cas de césarienne sous rachianesthésie. Quelques cas de grossesse après transplantation hépatique.

Consultation préconceptionnelle

- Le conseil génétique est délicat car il existe une variation du phénotype pour un même génotype.
- Chez la patiente cirrhotique, la grossesse est rare (perturbation du métabolisme œstrogénique).
- Chez la patiente non cirrhotique, la fertilité est comparable à la population générale.
- Un bilan préconceptionnel est recommandé pour évaluer la sévérité des atteintes viscérales.

Pendant la grossesse

Une supplémentation en vitamines ADEK est indispensable pour éviter les complications fœtales et néonatales.

Diagnostic anténatal

Familles informatives : biopsie trophoblastique ou prélèvement de liquide amniotique.

Effets sur la grossesse

FCS, RCIU, SFA, prématurité, MFIU.

Effets de la grossesse

Risque de complications hépatiques et cardiaques maternelles.

Risques fœtaux et néonataux

- Fœtaux : expression in utero des formes sévères :
  - FCS précoces (3 à 13 %). Prématurité (18 à 20 %). RCIU (16 %). MFIU. SFA, notamment pendant le travail. Ascite. Cardiopathie complexe.
- Néonataux :
  - 10 à 20 % de décès néonataux par insuffisance hépatique.
  - Maladie hémorragique par déficit en vitamine K.

Niveau de maternité

Niveau 3 pour surveillance clinique, biologique et échographique mensuelle, RCF à domicile.

Mode d'accouchement

Césarienne prophylactique fréquente.

Accouchement par voie basse

Sans particularité.

Césarienne

Plusieurs cas d'AG dans la littérature. Peu de cas d'APM.

Hémorragie du post-partum

Correction de la coagulopathie et/ou de la thrombopénie éventuelles.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Consultation précoce avec évaluation du degré de gravité de la maladie.
- Bilan des fonctions cardiaques et hépatiques.

Installation, monitorage

Scope 5 brins et PA sanglante. 2 VVP de gros calibre, VVC si besoin.

Intubation

Pas de cas d'intubation difficile rapportés.

Anesthésie générale

- Éviter les agents à métabolisme hépatique. Altération de la fonction hépatique par le propofol controversée.
- Viser la stabilité hémodynamique afin d'assurer le débit cardiaque et la perfusion mésentérique.
- Hypnotiques : préférer les halogénés. Curares : préférer le cisatracurium ou l'atracurium.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

- 1 cas sur HELLP syndrome associé et après administration de plaquettes.
- Péri-rachianesthésie indiquée en cas d'altération de la fonction cardiaque

Après l'accouchement

Post-partum

Surveillance des fonctions hépatique et cardiaque.

Allaitement maternel

Selon les thérapeutiques associées.

À retenir

- ▶ Maladie génétique définie par une cholestase chronique, une sténose de l'artère pulmonaire, des malformations vertébrales, une dysmorphie faciale et un embryotoxon. La morbi-mortalité est liée à l'atteinte cardiaque et hépatique.
- ▶ La grossesse est possible chez la patiente non cirrhotique et rare chez la patiente cirrhotique. Un bilan préconceptionnel est recommandé pour évaluer la sévérité des atteintes viscérales

- La parturiente doit être supplémentée en vitamines ADEK et son suivi doit être assuré dans un service de grossesse à haut risque. Les risques maternelles (aggravation des fonctions hépatique et cardiaque) et fœtaux (FCS, RCIU, SFA, Prématurité, MFIU) sont importants.
- Le mode d'accouchement sera discuté en fonction de l'état maternel et fœtal. Une césarienne sous anesthésie générale est le plus souvent réalisée. Il existe un risque d'HPP (coagulopathie, thrombopénie).
- Les techniques d'anesthésie privilégient les anesthésies périmédullaires (péridurale ou péri-rachianesthésie combinée si atteinte cardiaque). L'anesthésie doit tenir compte des atteintes cardiaques et hépatiques.
- Centre national référent : Pr Jacquemin, Hépatologie et Transplantation Hépatique, Hôpital Bicêtre, Paris.

Bibliographie

Rahmoune FC, et al. Int J Obstet Gynecol 2011;20:355-8.
Albayram F, et al. Fetal Diagn Therap 2002;17:182-4.

Syndrome d'Alport

Alport's syndrome

F. Bayoumeu, A. Castel, M. Verniolle, J. Etcheverry,
M. Guyonnet, F. Gaches

Autres noms : maladie des membranes glomérulaires minces, hématurie glomérulaire familiale.

Généralités sur la pathologie

Définition

Pathologie héréditaire affectant le collagène de type IV des membranes basales du glomérule (protéinurie, hématurie puis insuffisance rénale terminale), de l'œil (lenticône) et de l'oreille (surdité).

Pathogénie

- Normalement, le collagène IV, constituant essentiel de la membrane basale glomérulaire, est organisé en un réseau formé de chaines α3, α4 et α5.
- Maladie génétique. Mutation des chaines du collagène de type IV des membranes basales du glomérule.

Mode de transmission

Récessif lié à l'X, autosomique récessif, autosomique dominant selon la mutation.

Types

- Syndrome d'Alport lié à l'X : Forme + fréquente (85 %) : mutation de la chaîne α5 du collagène de type IV sur Xp22. Atteinte plus fréquente et plus grave chez l'homme.
- Syndrome d'Alport récessif autosomique (15 %) : mutation des chaînes α3 et α4 du collagène de type IV sur le chromosome 2. Forme aussi sévère chez filles que garçons.
- Syndrome d'Alport dominant autosomique : forme rare (5 %) : mutation de la chaîne α6 du collagène de type IV sur le chromosome 6.

Situations particulières

- Appartient aux hématuries familiales.
- Il existe une forme particulière : syndrome d'Alport et léiomyomatose.

Prévalence

1 cas/50 000 habitants.

Sexe ratio

H = F sauf dans les formes liées à l'X : prédominance masculine.

Signes cliniques

- Atteinte rénale : hématurie dans l'enfance puis protéinurie.
- Atteinte auditive variable dans l'adolescence pouvant aller jusqu'à la surdité de perception.
- Atteinte ophtalmologique : lésions de la cornée, lenticône antérieur (déformation en cône de la courbure du cristallin).
- Retard mental rare.
- Thrombopénie possible.

Évolution, complications

Variable selon type de maladie.

- Insuffisance rénale terminale avant âge de 30-40 ans.
- Complications de l'insuffisance rénale, de la dialyse et de la transplantation rénale.

Diagnostic
Histoire familiale + clinique + biopsie rénale.

Examens complémentaires
Étude de la fixation d'Ac dirigés contre les chaînes α3, α4 et α5 du collagène IV au niveau du rein et de la peau.

Traitement
- Symptomatique : appareillage auditif, IEC, ARA2, antihypertenseurs.
- Dialyse péritonéale et hémodialyse voir transplantation rénale.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte
Oui mais rare.

Consultation préconceptionnelle
- Conseil génétique indispensable avant toute procréation (si forme familiale).
- Arrêt des IEC en cas de grossesse.

Pendant la grossesse
Suivi néphrologique. Surveillance tensionnelle.

Diagnostic anténatal
Possible après la détermination du sexe quand le fœtus est un garçon (maladie + précoce, + grave chez l'homme).

Effets sur la grossesse
Risque de pathologie vasculaire placentaire avec pré éclampsie sévère, hématome rétro placentaire.

Effets de la grossesse
Risque d'aggravation rapide de la fonction rénale dans le post-partum.

Risques fœtaux et néonataux
RCIU, souffrance fœtale aigüe ou chronique.

Niveau de maternité
Si une HTA ou une insuffisance rénale existent avant la grossesse, le déroulement de la grossesse peut aggraver la néphropathie maternelle et nécessite une PEC en niveau 2-3, en collaboration avec le néphrologue.

Mode d'accouchement
Selon les indications obstétricales.

Accouchement par voie basse
Sans particularité.

Césarienne
Sans particularité.

Hémorragie du post-partum
Risque majoré si thrombopénie.

Prise en charge anesthésique

Évaluation
Néphrologique : protéinurie/24H.

Installation
Protéger une éventuelle fistule vasculaire, si stade insuffisance rénale terminale.

Intubation

Voir fiche Insuffisance rénale terminale.

Anesthésie générale

Voir fiche Insuffisance rénale terminale.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

Thrombopénie possible (voir fiche Insuffisance rénale terminale).

Après accouchement

Post-partum

- Analyse anapathologique du placenta.
- Suivi néphrologique. Risque aggravation de la fonction rénale : protéinurie/24h.
- Diurétiques possibles.
- AINS contre-indiqués (risque aggravation rapide de la fonction rénale).

Allaitement maternel

- Allaitement possible sous IEC (captopril, énalapril, bénazépril et quinapril) sauf si l'enfant est prématuré et/ou insuffisant rénal.
- Éviter l'allaitement sous ARA II ou sartans.

À retenir

- ▶ Maladie héréditaire affectant le collagène de type IV des membranes basales du glomérule et caractérisée par une atteinte rénale particulière (protéinurie, hématurie puis insuffisance rénale terminale) et une baisse progressive de l'audition.
- ▶ L'atteinte la plus fréquente est le syndrome d'Alport lié à l'X (85 %). Les femmes présentent une symptomatologie moins sévère et plus tardive. La consultation préconceptionnelle est indispensable pour établir un conseil génétique, pour avis néphrologique et remplacer les IEC ou ARA2, contre-indiqués pendant la grossesse.
- ▶ La grossesse est rare mais se déroule normalement en l'absence d'HTA et d'insuffisance rénale.
- ▶ Si une HTA ou une insuffisance rénale existent avant la grossesse, le déroulement de la grossesse peut aggraver la néphropathie maternelle (HTAG, PE, HRP, RCIU, SFA). Cette grossesse à risque nécessite une PEC en niveau 2-3, en collaboration avec le néphrologue.
- ▶ Rarement, il faudra déclencher l'accouchement ou effectuer une césarienne.
- ▶ Les techniques anesthésiques privilégient les anesthésies périmédullaires, en dehors d'une thrombopénie. Il faut adapter les médicaments et les doses selon la sévérité de l'atteinte rénale.
- ▶ Centre national référent : MARHEA : Maladies Rénales Héréditaires de l'Enfant et de l'Adulte. Hôpital Necker.

Bibliographie

Crovetto F, et al. Int Urol Nephrol 2013;45:1223-7.
Matsuko K, et al. Obstet Gynecol. 2007;109:531-2.
Jais JP, et al. J Am Soc Nephrol 2003;14:2603-10.

Amylose
Amyloïdosis

F. Bayoumeu, A. Castel, M. Verniolle, J. Etcheverry, M. Guyonnet

Autre nom : amyloïdose.

Généralités sur la pathologie

Définition

Vaste groupe de maladies caractérisées par la présence de dépôts protéiques insolubles dans les tissus : « substance amyloïde ». La grande majorité des amyloses sont des maladies multi systémiques. Les principaux organes touchés sont le rein, le cœur, le tube digestif, le foie, la peau, les nerfs périphériques, l'œil et le poumon.

Pathogénie

Dépôts protéiques insolubles dans les tissus : « substance amyloïde ».

Mode de transmission

Héréditaire (sauf amylose AL).

Types

1. Amyloses systémiques :
- Amylose AL : amylose primitive (acquises).
- Amylose AA : amylose secondaire à maladie inflammatoire chronique (goutte, tuberculose, maladie de Still, fièvre méditerranéenne familiale).
- Amyloses héréditaires dont les plus fréquentes sont les amyloses à « transthyrétine ». Neuropathie amyloïde familiale.

2. Amylose localisée à un seul organe ou un seul tissu :
   Amylose cardiaque sénile, amylose des glandes endocrines.
3. « Maladies amyloïdes » qui associent amylose à la maladie périodique (fièvre méditerranéenne familiale).

Incidence

500 nouveaux cas d'amylose AL/an en France.

Sexe ratio

H > F pour amylose AL.

Signes cliniques

- Atteinte rénale : protéinurie, syndrome néphrotique, insuffisance rénale.
- Atteinte cardiaque : cardiomyopathie, insuffisance cardiaque.
- Atteinte tube digestif : diarrhée, occlusion, hémorragie, ulcération, dénutrition, macroglossie.
- Atteinte hépatique : hépatomégalie.
- Atteinte cutanée : petites plaques surélevées au niveau du visage ou anus.
- Atteinte neurologique : hypotension orthostatique, canal carpien, neuropathie périphérique…
- Atteinte ophtalmologique : « œil au beurre noir », anomalie du réflexe pupillaire.
- Atteinte pulmonaire : rare, insuffisance respiratoire.
- Troubles hémostase rares.

Évolution, complications

L'évolution est le plus souvent sévère avec destruction des organes atteints. Insuffisance rénale. Insuffisance cardiaque terminale, mort subite.

Les neuropathies amyloïdes familiales sont les neuropathies les plus graves de l'adulte. Elles sont très invalidantes et nécessitent une greffe du foie.

Diagnostic

- Biopsie tissus (glande salivaires ou graisse péri-ombilicale).
- Identification du type de protéine impliquée.

Examens complémentaires

Évaluation fonction rénale, cardiaque et neurologique.

Traitement

Traitement variable selon les amyloses.

- Dialyse ou transplantation rénale en cas de défaillance rénale.
- Amylose AL : chimiothérapie afin de réduire la production de l'immunoglobuline monoclonale responsable des dépôts.
- Amylose AA : traitement de l'inflammation sous-jacente et de la maladie sous-jacente.
- Amylose ATTR : transplantation hépatique proposée afin de supprimer la production de la protéine toxique par le foie.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Non décrit.

Consultation préconceptionnelle

- Conseillée si formes graves (neuropathie amyloïde de type portugais).
- Arrêter tous les médicaments non indispensables ou potentiellement tératogènes.

Pendant la grossesse

Suivi cardiologique et HTA. Suivi néphrologique.

Diagnostic anténatal

En cours d'évaluation pour certaines formes sévères comme les amyloses ATTR, notamment les neuropathies amyloïdes de type portugais.

Effets sur la grossesse

- ↓ fertilité (possible atteinte ovarienne)
- Si néphropathie ou HTA maternelle, risque d'atteinte vasculaire placentaire avec possible pré-éclampsie.

Effets de la grossesse

- Possible diminution des dépôts amyloïdes pendant la grossesse.
- Aggravation des néphropathies et de l'insuffisance rénale.

Risques fœtaux et néonataux

- Retard de croissance in utero, mort fœtale in utero, prématurité.
- ↑ mortalité périnatale.

Niveau de maternité

Niveau 3 en cas d'atteinte rénale ou cardiaque.

Mode d'accouchement

Selon les indications obstétricales et la sévérité de l'atteinte cardiaque.

Accouchement par voie basse

Éviter efforts expulsifs si atteinte cardiaque.

Césarienne

Sans particularité.

Hémorragie du post-partum

Pas de risque majoré.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Néphrologique : fonction rénale, protéinurie/24h.
- Cardiologique : ECG, échocardiographie, arythmie.
- Suivi post transfusion hépatique.
- Recherche de neuropathies périphériques et de troubles de l'hémostase (rares).

Installation

Sans particularité.

Intubation

Macroglossie décrite dans certains cas avec risque d'intubation difficile.

Anesthésie générale

Éviter ou adapter les posologies des médicaments à élimination rénale en cas d'atteinte rénale (voir fiche Insuffisance rénale terminale).

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

- Balance bénéfice risque en faveur de la péridurale et/ ou péri-rachianesthesie pendant le travail obstétrical et pour l'aide à l'expulsion si atteinte cardiaque.
- À éviter en cas de neuropathies (risque de toxicité des AL, sensibilité à l'hypotension).

Après accouchement

Post-partum

AINS contre-indiqués en cas d'atteinte rénale ou digestive (hémorragies digestives).

Allaitement maternel

A discuter au cas par cas en fonction des traitements.

À retenir

▶ Ensemble de maladies caractérisées par dépôts de substances amyloïdes dans les tissus. Elle peut être localisée ou diffuse (atteinte principalement le rein et le cœur). L'amylose AL ou primitive est la plus fréquente. L'évolution est le plus souvent sévère avec hypertrophie et destruction des organes atteints.

▶ La consultation préconceptionnelle est conseillée pour les formes graves comme les neuropathies amyloïdes familiales (type portugais). Ce sont les neuropathies les plus graves de l'adulte. Elles sont très invalidantes et nécessitent une transplantation hépatique.

▶ La grossesse est exceptionnelle. Le déroulement de la grossesse peut aggraver les lésions d'organes et de la néphropathie amyloïde (HTAG, PE, HRP, RCIU, SFA, MFIU, prématurité).

▶ Les efforts expulsifs seront évités en cas d'atteinte cardiologique.

▶ Les techniques anesthésiques privilégient les anesthésies périmédullaires, en dehors d'une thrombopénie. L'anesthésie générale est à risque d'intubation difficile (macroglossie) Il faut adapter les médicaments et les doses selon la sévérité de l'atteinte rénale.

▶ Centre de référence Maladies Rares : Amylose AL et maladies de dépôts d'immunoglobulines monoclonales. CHU Limoges. Pr A. Jaccard ou CHU Poitiers Pr F Bridoux.

Bibliographie

Holmgren G, et al. Amyloid 2004;11:125-9.
Livneh A, et al. J Rheumatol 1993;20:1519-23.

Amyotrophie spinale proximale

Spinal muscular atrophy

V. Fuzier

Autres noms : amyotrophie spinale antérieure, maladie de Werdnig-Hoffmann, maladie de Kugelberg-Welander.

Généralités sur la pathologie

Définition

Affection neuromusculaire héréditaire caractérisées par une faiblesse musculaire entrainant un déficit musculaire et une amyotrophie.

Pathogénie

Dégénérescence des neurones moteurs de la corne antérieure de la moelle épinière. Pas d'atteinte des fonctions intellectuelles. Cause génétique par mutation du gène SMN1.

Mode de transmission

- Autosomique récessive. Récessive lié à l'X (syndrome de Kennedy touchant l'adulte masculin). Plus rarement autosomique dominant.

Types

- Type I : Amyotrophie spinale infantile sévère (maladie de Werdnig-Hoffmann), apparaissant avant l'âge de 6 mois et caractérisée par l'absence d'acquisition de la station assise. 35 % des ASP.
- Type II : Amyotrophie spinale infantile intermédiaire, survenant à l'âge de 6 à 18 mois et caractérisée par l'absence d'acquisition de la marche. La plus fréquente : 45 % des ASP.
- Type III : Amyotrophie spinale juvénile (maladie de Kugelberg-Welander), survenant après l'âge d'acquisition de la marche. 8 % des ASP.
- Type IV : Amyotrophie spinale adulte, se manifestant à l'âge adulte.

Situations particulières

Maladie ou syndrome de Kennedy : amyotrophie bulbo-spinale liée à l'X, avec atrophie testiculaire et troubles de la libido.

Incidence

1/6 000 (pour les formes infantiles) à 1/10 000.

Prévalence

1/30 000

Sexe ratio

H = F

Signes cliniques

- Faiblesse musculaire de sévérité variable, touchant les membres inférieurs.
- Amyotrophie des muscles proximaux (hanches, épaules) et muscles du tronc.
- Type I : faiblesse musculaire proximale et symétrique avec impossibilité de se tenir assis, fasciculations de la langue, absence de ROT et quelques contractures articulaires.
- Type II : absence d'acquisition de la marche, faiblesse musculaire avec tremblements des doigts, absence de ROT, possibilité de se tenir assis après placement dans la position et intelligence normale.

- Type III : marche possible avec chute et difficultés dans les escaliers.
- Type IV : faiblesse musculaire (symétrique et progressive).

Évolution, complications

- Plus la forme est précoce et plus le pronostic sévère.
- Espérance de vie normale de l'ASP type IV.
- Complications : insuffisance respiratoire, pneumopathies, dénutrition.

Diagnostic

- Diagnostic moléculaire (conseil génétique).
- Électromyographie, biopsies nerveuse et musculaire.

Examens complémentaires

Évaluation respiratoire avec EFR.

Traitement

- Symptomatique avec une approche multidisciplinaire pour améliorer la qualité de vie. Gastrostomie si trouble alimentation, physiothérapie, ergothérapie.
- Ventilation invasive ou non si trouble respiratoire, CPAP.
- Antibiothérapie en cas d'infection pulmonaire.
- Correction chirurgicale de la scoliose et des manifestations articulaires.
- Utilisation d'un fauteuil roulant ou port d'un corset.
- Essai thérapeutique en cours : riluzole.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

1 étude réalisée sur 12 patientes.

Consultation préconceptionnelle

- Indispensable avant la conception pour les jeunes femmes atteintes de la maladie.
- Grossesse à haut risque de complications respiratoires et d'aggravation de la faiblesse musculaire.

Pendant la grossesse

Risque d'aggravation respiratoire pouvant nécessiter une ventilation non invasive voir une trachéotomie transitoire.

Diagnostic anténatal

Possible et proposé pour les formes infantiles, si déjà un enfant atteint.

Effets sur la grossesse

- Hydramnios, accouchement prématuré, travail prolongé.
- Infections urinaires récidivantes (jusqu'à pyonéphrose) décrite dans type 2.

Effets de la grossesse

- Aggravation respiratoire avec dyspnée.
- Aggravation de la faiblesse musculaire après le 2e trimestre.
- Difficulté de position et douleurs musculo-squelettiques.

Risques fœtaux et néonataux

Transmission fœtale (1/4) avec risque hypotonie.

Niveau de maternité

Niveau 3 avec équipe de réanimation pour la mère et le nouveau-né.

Mode d'accouchement

Selon indications obstétricales mais la césarienne est plus fréquente.

Accouchement par voie basse

- Éventuellement avec extraction instrumentale.

Césarienne

- Plus fréquente.
- Sous AG si en cas de déformation rachidienne importante.

Hémorragie du post-partum

Pas de risque majoré.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Histoire de la maladie avec suivi par neurologue et pneumologue.
- Évaluation respiratoire et des déformations rachidiennes + + + .
- Risque d'intubation difficile

Installation

Difficultés lié aux déformations rachidiennes, aux contractures musculaires et à l'insuffisance respiratoire.

Intubation

- Risque inhalation car reflux gastro-œsophagien ou encore trouble de la succion et de la déglutition si type 1.
- Risque intubation difficile si déformations rachidiennes importantes.

Anesthésie générale

Préconisée pour la césarienne si cyphoscoliose sévère et/ou une insuffisance respiratoire.

Éviter les curares.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

Techniquement difficile, voire contre indiquée, en cas de déformation rachidienne importante.

Après accouchement

Post-partum

- Récupération motrice retardée en post-partum, au bout de plusieurs semaines.
- Surveillance en unités soins intensifs, voir réanimation.

Allaitement maternel

Non décrit.

À retenir

▶ Maladie neuromusculaire héréditaire responsable d'une dégénérescence des neurones moteurs de la corne antérieure, entrainant une faiblesse musculaire de sévérité variable, touchant les membres inférieurs et une amyotrophie des muscles proximaux (hanches, épaules) et muscles du tronc. Il existe 4 types de la maladie (type I : avant 6 mois, type II : intermédiaire, type III : juvénile et type IV : adulte). Le pronostic est d'autant plus sombre que la maladie a débuté précocement (type I et II).

▶ Une consultation est indispensable avant la conception pour les jeunes femmes atteintes de la maladie. La grossesse est à haut risque de complications respiratoires et d'aggravation de la faiblesse musculaire. Elle nécessite une PEC en niveau 3 disposant d'une réanimation maternelle et pédiatrique.

- Les conséquences obstétricales sont des infections urinaires fréquentes, un travail long, un accouchement prématuré et une récupération motrice retardée en post-partum.
- En cas d'insuffisance respiratoire ou de déformations rachidiennes importantes, une césarienne est réalisée sous anesthésie générale.
- Les anesthésies périmédullaires sont parfois difficiles, voir contre-indiquées, en cas de cyphoscoliose importante.
- L'anesthésie générale est à risque d'inhalation (reflux gastro-œsophagien) et l'utilisation des curares est à éviter.
- Centre de référence pour les maladies neuromusculaires. Pr B Estournet. Hôpital R. Poincaré, Garches.

Bibliographie

Maruotti GM, et al. J Clin Anesth 2012;24:573-7.
Gaca M, et al. J Mater Fetal Neonatal Med 2011;24:195.
Buettner AU. Anaesth Intensive Care 2003;31:92-4.

Anémie de Blackfan-Diamond

Diamond-Blackfan anemia

V. Fuzier, D. Chassard

Autre nom : érythroblastopénie congénitale.

Généralités sur la pathologie

Définition

Maladie congénitale associant une anémie arégénérative avec une érythroblastopénie.

Pathogénie

Insuffisance médullaire touchant uniquement la lignée érythroblastique et respectant les lignées granuleuses et mégacaryocytaires.

Mode de transmission

Autosomique dominant ou sporadique.

Situations particulières

- Association à des maladies malformatives (syndrome de Pierre Robin, syndactylie, CIA, CIV, myéloméningocèle, anomalies vertébrales).
- Ne pas confondre avec le syndrome de Schwachman-Diamond : insuffisance médullaire avec neutropénie associée à lipomatose pancréatique et anomalies cutanée et osseuses.

Incidence

5 à 10/1 million (découverte vers l'âge de 2 ans) en France.

Sexe ratio

Prédominance féminine.

Signes cliniques

- Anémie sévère.
- Malformations associées (45 %) : anomalies du palais (Pierre Robin, fente palatine, palais ogival), des membres (syndactylie, phalanges ou doigts surnuméraires), du cœur (CIA, CIV), de la sphère urogénitale, de la moelle épinière (myéloméningocèle, anomalies vertébrales).
- Retard staturo-pondéral.

Évolution, complications

Risque de cancer (ostéosarcome, cancer du sein, cancer du foie).

Diagnostic

Anémie sévère, macrocytose et non régénérative.

Examens complémentaires

- Myélogramme : > 5 % érythroblastes.
- ↑ adénosine déaminase érythrocytaire (non spécifique)

Traitement

- Transfusion sanguine de CGA, associée aux chélateurs du fer.
- Corticothérapie et allogreffe de moelle osseuse proposée si corticorésistance.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Peu de cas décrits.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Consultation préconceptionnelle

- Conseil génétique indispensable (si forme à transmission autosomique dominant).
- Grossesse à risque selon les malformations associées.

Pendant la grossesse

- Transfusion en CGA pour maintenir Hb > 8-10 g/dl.
- Poursuite d'une corticothérapie. Chélateurs du fer déconseillés.

Diagnostic anténatal

A discuter au cas par cas.

Effets sur la grossesse

Complications maternelles de l'anémie et de l'hémosidérose : pré-éclampsie, HTAG, hématome rétro-placentaire, diabète gestationnel, infections urinaires.

Effets de la grossesse

- Aggravation de l'anémie par hémodilution.
- Risque de rechute chez patiente asymptomatique en dehors des grossesses.

Risques fœtaux et néonataux

Complications de l'anémie et de l'hypoxie : RCIU, FCS, prématurité, anasarque fœto-placentaire.

Niveau de maternité

Niveau 3 selon malformations associées.

Mode d'accouchement

Selon les indications obstétricales.

Accouchement par voie basse

Délivrance dirigée et révision utérine au moindre doute.

Césarienne

Plus fréquente car dystocie (petite taille, anomalie bassin).

Hémorragie du post-partum

Risque transfusionnel majoré.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Évaluer intensité de l'anémie. Vérifier leucocytes et plaquettes.
- Réservation de CGA adéquats (allo-immunisation fréquente).
- Évaluer les malformations associées +++ (face, cœur, moelle…).

Installation

- Éviter hypoxie, hypothermie, infection et assurer hémostase adéquate.
- Précautions si malformations.

Intubation

Intubation difficile si malformations de la face. Éviter hypoxie.

Anesthésie générale

Éviter toute hypoxie, acidose.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

A privilégier pour éviter une AG (risque intubation difficile).

Sous oxygénothérapie si anémie sévère.

Tenir compte des possibles malformations de la moelle et des vertèbres.

Après accouchement

Post-partum

Poursuivre programme transfusionnel. Reprise des chélateurs du fer.

Allaitement maternel

Autorisé (sous chélateurs du fer).

À retenir

- Maladie héréditaire associant une anémie profonde associée ou non à des malformations (Pierre Robin, CIA, CIV, myéloméningocèle). Le traitement repose sur la transfusion et la corticothérapie.
- La grossesse peut aggraver l'anémie et nécessiter des transfusions itératives. Il faut maintenir un taux d'Hb > 8 g/dl, afin de limiter la morbidité maternelle et fœtale. Il est important de dépister très tôt une atteinte anténatale (anasarque fœto-placentaire) afin d'assurer des transfusions in utéro.
- L'anesthésie périmédullaire doit tenir compte des possibles malformations (rachis) associées.
- L'anesthésie générale est à risque d'intubation difficile en cas de malformations de la face (syndrome de Pierre Robin).
- Centre référence des aplasies médullaires rares : Hôpital Robert Debré, Paris.

Bibliographie

Zhang EG, et al. J Mater Fetal Neonatal Med 2011;24:1498-503.
Faivre L, et al. Haematologica 2006;91:530-3.

Anémie de Fanconi

Fanconi anemia

V. Fuzier

Autre nom : maladie, pancytopénie de Fanconi.

Généralités sur la pathologie

Définition

Aplasie congénitale marquée par une hétérogénéité phénotypique qui associe un syndrome malformatif variable et un risque de leucémie myéloïde aigüe.

Pathogénie

Elle fait partie d'un groupe de pathologie associée à une instabilité chromosomique (rupture du chromosome ou désordre de réparation de l'ADN).

Mode de transmission

Autosomique récessif.

Types

- Plusieurs groupes : FAN-A (60 %), FAN-C (15 %), FAN-G (10 %)…

Incidence

1/350 000 naissances.

Prévalence

- 1-9/1 million.
- Populations touchées : juifs ashkénazes ou blancs afrikaners.

Signes cliniques

- Pancytopénie d'apparition progressive (vers âge de 7 ans).
- Malformations congénitales (2/3 cas) : micrognatie, petite face, déformation du rachis, taches café au lait ou dépigmentation sont les + fréquentes. Mais aussi malformations urogénitales, rénales et cardiaques (30 %).
- Retard staturo-pondéral.

Évolution, complications

Moyenne de survie : 16 ans, sans traitement.

Risque de leucémie myéloïde aigüe ou carcinomes.

Diagnostic

- Pancytopénie touchant principalement les GR et Plaquettes.
- Biopsie moelle : aplasie.

Examens complémentaires

Recherche de malformations congénitales associées.

Traitement

- Allogreffe de moelle osseuse ou de sang au cordon.
- Transfusions (attention recherche allo-immunisation, RAI).

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Rares car moyenne de survie : 16 ans mais possible si aplasie modérée d'apparition tardive ou si allogreffe.

Consultation préconceptionnelle

- Grossesse contre-indiquée si aplasie sévère et/ou malformation cardiaque congénitale.
- Grossesse possible si aplasie modérée ou si allogreffe de moelle.
- Conseil génétique indispensable.

Pendant la grossesse

Maintenir Hb > 8-9 g/dl et plaquettes > 30 G (transfusion) pendant la grossesse.

Diagnostic anténatal

A discuter au cas par cas, systématique si ashkénaze ou afrikaner.

Effets sur la grossesse

Risque de PE, HTAG

Effets de la grossesse

Aggravation de l'aplasie.

Risques fœtaux et néonataux

Complications de l'anémie et de PE : RCIU, prématurité.

Niveau de maternité

Niveau 3 car risque aplasie, malformation cardiaque.

Mode d'accouchement

- Possible selon état clinique maternel et conditions obstétricales : à programmer.
- Objectif Hb > 8-9 g/dl et plaquettes > 50 G.

Accouchement par voie basse

- Délivrance dirigée systématique et révision utérine au moindre doute.
- Antibioprophylaxie selon gravité de leucopénie.

Césarienne

- Selon conditions obstétricales : à programmer.
- Plus fréquente car dystocie (petite taille, anomalie bassin).

Hémorragie du post-partum

Risque majoré si thrombopénie.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Évaluer intensité de pancytopénie.
- Réservation de CGR autologue (phénotype étendu, RAI+++).
- Évaluer les malformations associées+++ (face, cœur, rein…).
- Éviter hypoxie, infection et assurer hémostase adéquate.

Installation

- Précautions si malformations.
- Asepsie pour éviter infection.

Intubation

Intubation difficile si malformations de la face (micrognatie). Éviter hypoxie.

Anesthésie générale

Prévenir toute hypoxie, acidose, hypothermie.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

Possible en l'absence d'une thrombopénie (> 75 G).

Sous oxygénothérapie si anémie sévère.

Après accouchement

Post-partum

Retour de l'aplasie à chiffres antérieurs à la grossesse dès 3 mois post-partum.

Allaitement maternel

Sans particularité.

À retenir

- Aplasie congénitale marquée par une hétérogénéité phénotypique qui associe un syndrome malformatif variable et un risque de développer une leucémie myéloïde aigüe. Le traitement repose sur une allogreffe de moelle ou de sang de cordon.
- La grossesse est rare. Elle est contre-indiquée si aplasie sévère et/ou malformation cardiaque congénitale. Elle est possible en cas d'aplasie modérée d'apparition tardive ou si allogreffe. La grossesse peut aggraver la pancytopénie. Il faut maintenir un taux d'Hb > 8 g/dl et de plaquettes > 30 G pendant la grossesse. Il existe un risque majoré d'HPP en cas de thrombopénie. La qualification des CGA doit être phénotype étendu, crossé. Il faut transfuser des CGA irradiés en cas d'allogreffe pour éviter la GVH post-transfusionnelle.
- La césarienne est plus fréquente (dystocie, disproportion fœto-pelvienne).
- Les anesthésies périmédullaires sont contre-indiquées en cas de thrombopénie, voir dans certains cas de cardiopathie congénitale. La technique peut être rendue difficile en cas de malformations rachidiennes. Les règles d'asepsie sont fondamentales si allogreffe.
- L'anesthésie générale est à risque d'intubation difficile (malformations faciales) et de décompensation d'une cardiopathie congénitale.
- Centre référence des maladies osseuses. Dr Le Merrer. Hôpital Necker.

Bibliographie

Yabe H, et al. Int J Hematol 2010;91:350-1.
Morris ES, et al. Br J Haematol 2008;140:113.

Anémie hémolytique auto-immune idiopathique
Autoimmune haemolytic anemia

V. Fuzier

Généralités sur la pathologie

Définition

Anémies acquises liées à la présence dans le plasma et/ou sur les globules rouges d'auto-Ac dirigés contre ses propres antigènes érythrocytaires.

Pathogénie

- AHAI à Ac chauds se caractérise soit par une hémolyse brutale intravasculaire, soit par une anémie plus progressive ou asymptomatique résultant d'une hémolyse extravasculaire.
- AHAI à Ac froids se traduit par une hémolyse intravasculaire modérée avec des poussées déclenchées par le froid.

Mode de transmission

- Non héréditaire.

Types

- AHAI à Ac chauds (auto-Ac IgG et/ou IgG fixant le complément) : 70 %.
  - Idiopathique.
  - Secondaires à médicaments (Céftriaxone, AINS), maladies auto-immune (Evans, lupus), hémopathies lymphoïdes…
  - Déclenchée par la grossesse.
- AHAI à Ac froids (IgM)
  - D'évolution aigüe et transitoire (post infectieuse).
  - D'évolution chronique : maladie chronique des agglutinines froides (MAF) : la plus fréquente.

Situations particulières

Syndrome d'Evans : association simultanée ou dissociée dans le temps d'une AHAI et d'une thrombopénie auto-immune.

Incidence

600 nouveaux cas/an en France.

Prévalence

1/200 000

Sexe ratio

Prédominance féminine.

Signes cliniques

- Anémie d'intensité variable.
- Hémolyse intravasculaire (fièvre, frissons, douleur lombaire, ictère, urines foncées).

Évolution, complications

10 % mortalité dans les formes chroniques de l'adulte.

Diagnostic

- Anémie normochrome, normocytaire ou macrocytaire et régénérative.

- Hémolyse : ↑ bilirubine libre, ↑ LDH, ↓ haptoglobine.
- Hémolyse intravasculaire : hémoglobinémie, hémoglobinuri, test de Coombs direct +.

Examens complémentaires

Normalité des autres lignées (sauf si syndrome Evans).

Traitement

- Corticothérapie, immunoglobulines ponctuelles à fortes doses.
- La transfusion de CGA doit être conforme aux dernières recommandations de HAS 2014 (grade A) :
  - Il n'est pas recommandé de transfuser en fonction d'un seuil. Il est recommandé de transfuser en cas de mauvaise tolérance clinique.
  - Si le degré d'urgence de la transfusion permet d'attendre la réalisation des examens (4 à 6 h minimum), la transfusion devra toujours respecter les allo-anticorps éventuellement présents. En l'absence d'allo-anticorps détectables, il pourra être discuté de respecter un autoanticorps, en particulier anti-RH, si celui-ci a une spécificité allotypique identifiée (anti-RH1 par exemple) lorsque la transfusion reste compatible avec le phénotype du malade. En l'absence de spécificité identifiée d'un allo et/ou de l'auto anticorps, une transfusion phénocompatible RH-KEL1 est justifiée.
  - Si le degré d'urgence de la transfusion ne permet pas d'attendre la réalisation des examens (4 à 6 h minimum), il est recommandé d'utiliser des CGR phénocompatibles dans les systèmes RH-KEL1 et si possible FY, JK, MNS3 et MNS4.
  - En cas de maladie des agglutinines froides, le CGR transfusé doit être réchauffé et il est recommandé qu'une procédure décrive où et comment disposer du matériel de réchauffement.
  - Il est recommandé de renforcer la surveillance clinique initiale et de contrôler ultérieurement l'efficacité de la transfusion.
- Splénectomie dans les formes réfractaires.
- Immunosuppresseurs, rituximab.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

- 1/50 000 pendant la grossesse.
- Cas décrits avec AHAI à Ac chauds déclenchés par la grossesse.

Consultation préconceptionnelle

Grossesse possible si AHAI à Ac chauds en rémission sans traitement ou à défaut, avec une hémolyse contrôlée.

Pendant la grossesse

- Éviter corticothérapie à forte dose.
- Éviter immunosuppresseurs sauf l'azathioprine (le mieux toléré pendant grossesse).
- Transfusion CGA pour Hb > 8g/dl.
- Supplémentation en acide folique systématique.

Diagnostic anténatal

Non indiqué.

Effets sur la grossesse

- Complications maternelles si anémie sévère : avortement.
- Complications de corticothérapie maternelle : diabète gestationnel, HTA, infections.

Effets de la grossesse

Aggravation de l'AHAI. Risque de rechute.

Risques fœtaux et néonataux

- Complications de l'anémie maternelle : SFA ou SFC.
- Risque d'anémie hémolytique fœtale ou néonatale.

Niveau de maternité

PEC pédiatrique indispensable à la naissance si anémie hémolytique fœtale.

Mode d'accouchement

Selon les indications obstétricales.

Accouchement par voie basse

- Délivrance dirigée et révision utérine au moindre doute.
- Si MAF : éviter conditions thermiques froides.

Césarienne

Si MAF : éviter conditions thermiques froides.

Hémorragie du post-partum

Risque transfusionnel majoré si anémie.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Évaluer intensité de l'anémie.
- Réservation de CGA crossés (réchauffés si MAF).

Installation

Prévenir infection et éviter hypothermie.

Intubation

Éviter hypoxémie.

Anesthésie générale

Sans particularité pharmacologique.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

- A privilégier pour une analgésie optimale.
- Sous oxygénothérapie si anémie sévère.

Après accouchement

Post-partum

- Disparition de l'hémolyse en 6 semaines dans les formes induites par la grossesse.
- Décroissance de corticothérapie.

Allaitement maternel

RAS (attention si immunosuppresseurs).

À retenir

- Groupes d'anémies acquises liées à la présence d'auto-Ac responsable d'une hémolyse. La forme la plus fréquente est l'AHAI à Ac chauds déclenchés par la grossesse. Le traitement repose sur la corticothérapie (transfusion peu efficace).
- La grossesse peut aggraver l'anémie et nécessiter des transfusions itératives. Il faut maintenir un taux d'Hb > 8 g/dl, afin de limiter la morbidité maternelle et fœtale.
- La transfusion devra toujours respecter les allo-anticorps éventuellement présents. Si le degré d'urgence de la transfusion ne permet pas d'attendre la réalisation des examens (4 à 6 h minimum), il est recommandé d'utiliser des CGR phénocompatibles dans les systèmes RH-KEL1 et si possible FY, JK, MNS3 et MNS4. En cas de maladie des agglutinines froides, le CGR transfusé doit être réchauffé.
- Il est important de dépister très tôt une atteinte anténatale (anasarque foeto-placentaire) afin d'assurer des transfusions in utéro.
- Dans les formes induites par la grossesse, l'hémolyse maternelle disparait en 6 semaines dans le post-partum.
- L'anesthésie est sans particularité.
- Centre référence des cytopénies auto-immunes de l'adulte. Pr Michel. Hôpital Henri Mondor. Créteil.

Bibliographie

Protocole national de diagnostic et de soins des anémies hémolytiques auto-immunes. HAS. Octobre 2009.

Benraad Ce, et al. Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol 1999;55:209-11.

Anémie mégaloblastique
Megaloblastic anemia

V. Fuzier, D. Chassard

Autre nom : maladie de Biermer.

Généralités sur la pathologie

Définition

Anémie macrocytaire liées à une carence en vitamine B12 ou folates, responsable d'un défaut de synthèse d'ADN.

Pathogénie

- Défaut de synthèse en ADN responsable d'une diminution des mitoses, de la prolongation du cycle cellulaire et de la destruction intra-médullaire des érythroblastes.
- Déficit en vitamine B12 :
  - Anémie de Biermer+++. Gastrectomie totale, pathologie du grêle distal.
  - Iatrogène (metformine, antiépileptique, salazopyrine).
- Déficit en folates :
  - Malnutrition+++. Pathologie du grêle proximal.
  - Besoins accrus (grossesse). Iatrogène (metformine, antiépileptique, salazopyrine).

Mode de transmission

Prédisposition génétique.

Types

Selon la sévérité de l'anémie : formes majeure, modérée ou mineure.

Prévalence

1/10 000

Sexe ratio

Prédominance féminine.

Signes cliniques

- Anémie d'intensité variable, bien tolérée « pernicieuse ».
- Syndrome digestif : glossite de Hunter, épigastralgies, trouble du transit.
- Syndrome neuro-anémie : syndrome cordonal postérieur (troubles de la sensibilité profonde) syndrome pyramidal.
- Troubles psychiques (mnésique, dépression, hallucinations, somnolence).
- Syndrome clinique de malabsorption/malnutrition.

Évolution, complications

Complications de la maladie de Biermer : glossite de Hunter, atrophie gastrique, cancer gastrique.

Diagnostic

- Anémie d'intensité variable, macrocytaire (VGM > 100), non régénérative.
- Férritinémie N ou ↑.

Examens complémentaires

- Possible atteinte des autres lignées (pancytopénie).
- Myélogramme : moelle riche, moelle bleue, mégaloblastose.
- Hémolyse : bilirubine ↑, LDH ↑, haptoglobine ↓. Test de Shilling.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Traitement
Substitution en vitamines B12 à vie, voie IM (maladie Biermer) et en folates.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte
Oui.

Consultation préconceptionnelle
Non obligatoire.

Pendant la grossesse
Il faut maintenir un taux d'Hb > 8 g/dl, afin de limiter la morbidité maternelle et fœtale et poursuivre substitution.

Diagnostic anténatal
Non indiqué.

Effets sur la grossesse
Complications maternelles rares des anémies.

Effets de la grossesse
Aggravation de l'anémie par hémodilution.

Risques fœtaux et néonataux
Complications rares des anémies.

Niveau de maternité
Maternité de proximité possible.

Mode d'accouchement
Selon conditions obstétricales.

Accouchement par voie basse et césarienne
Possible.

Hémorragie du post-partum
Risque majoré de transfusion sanguine si anémie.

Prise en charge anesthésique

Évaluation
Évaluer intensité de l'anémie et vérifier autres lignées +++ (pancytopénie).

Installation, intubation, anesthésie générale
Sans particularité

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie
Possible sauf si thrombopénie associée.

Après accouchement

Post-partum et allaitement maternel
Sans particularité.

À retenir

- Anémie macrocytaire liées à une carence en vitamine B12 ou folates. Anémie d'intensité variable avec possible pancytopénie. Le traitement repose sur une substitution en B12 et en Folates.

- La grossesse peut aggraver l'anémie. Il faut maintenir un taux d'Hb > 8 g/dl, afin de limiter la morbidité maternelle et fœtale. Aucune conséquence sur le déroulement de l'accouchement.
- L'anesthésie périmédullaire est contre-indiquée en cas de thrombopénie associée. L'anesthésie générale est sans particularité.

Bibliographie

Goonewardene M, et al. Best Pract Res Clin Obstet Gynaecol 2012;26:3-24.

Anémie réfractaire sidéroblastique pure
Idiopathic sideroblastic anemia

V. Fuzier, D. Chassard

Généralités sur la pathologie

Définition
Groupe hétérogène de maladies qui ont en commun une insuffisance de la synthèse de l'hémoglobine pour une raison autre que la carence martiale.

Pathogénie
Présence de sidéroblastes en couronne traduisant l'accumulation de ferritine dans les mitochondries des érythrocytes.

Modes de transmission
Autosomique récessive liée à X, autosomique dominant ou sporadique.

Types
- Formes héréditaires
- Formes acquises :
  - toxiques : saturnisme, alcool, isoniazide, chloramphénicol…
  - nutritionnelle : déficit en pyridoxine, en cuivre.
  - secondaire à une autre maladie : hyperthyroïdisme, polyarthrite rhumatoïde, leucémie, lymphome…
  - iatrogènes : contraceptifs oraux, progestérone.
- Forme idiopathique

Situations particulières
Elles s'intègrent dans les syndromes myélodysplasiques (dysérythropoiëse pure sans anomalie des autres lignées).

Prévalence
Difficile à estimer (prédominance si > 60 ans).

Sexe ratio
H = F si forme idiopathique.

Signes cliniques
Anémie d'intensité variable.

Évolution, complications
Risque de leucémie aigüe myéloïde rare et tardive

Diagnostic
- Anémie d'intensité variable, souvent macrocytaire, parfois microcytaire ou normocytaire, non régénérative.
- Myélogramme : anémie réfractaire avec sidéroblastes.

Examens complémentaires
- Férritine ↑ et CST ↓↓↓.
- Pas d'atteinte des autres lignées.

Traitement
- Transfusion sanguine de CGA, associée aux chélateurs du fer ou saignées de petits volumes possibles.

- Supplémentation en pyridoxine à forte dose (vitamine B6 : 100-500 mg/j).
- Erythropoïétine rarement efficace.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Peu de cas décrits.

Consultation préconceptionnelle

- Peu de données mais pas de complications obstétricales majeures.
- Déféroxamine déconseillé pendant la grossesse.
- Possibles formes iatrogènes (contraceptifs oraux, progestérone) avec rémission en post-partum.

Pendant la grossesse

- Transfusion sanguine pour maintenir une Hb > 8-10g/dl.
- Doute sur majoration des besoins de pyridoxine pendant la grossesse mais risque théorique de dépendance du nouveau-né (convulsions).

Diagnostic anténatal

Non indiqué.

Effets sur la grossesse

Complications maternelles rares de l'anémie et hémosidérose.

Effets de la grossesse

- Aggravation de l'anémie par hémodilution.
- Risque de rechute chez patiente asymptomatique en dehors des grossesses.

Risques fœtaux et néonataux

Complications rares de l'anémie et l'hypoxie.

Niveau de maternité

Maternité de proximité possible.

Mode d'accouchement

Selon les indications obstétricales.

Accouchement par voie basse

Délivrance dirigée et révision utérine au moindre doute.

Césarienne

Possible.

Hémorragie du post-partum

Risque majoré de transfusion si anémie.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Évaluer intensité de l'anémie.
- Vérifier absence atteinte autres lignées.
- Réservation de CGA adéquats (allo immunisation fréquente).

Installation

Éviter hypoxie, infection et assurer hémostase adéquate.

Intubation

Éviter hypoxie

Anesthésie générale

Prévenir toute hypoxie, acidose, hypothermie.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

- A privilégier pour une analgésie optimale.
- Sous oxygénothérapie si anémie sévère (rare).

Après accouchement

Post-partum

- Poursuivre programme transfusionnel.
- Reprise des chélateurs du fer.

Allaitement maternel

Autorisé (sous chélateurs du fer).

À retenir

- Dysérythropoiëse avec accumulation de férritine dans les mitochondries des érythroblastes (sidéroblastes) et responsable d'une anémie sans atteinte des autres lignées. Le traitement repose sur des transfusions sanguines associées aux chélateurs du fer et une supplémentation en pyridoxine (vitamine B6) à forte dose.
- La grossesse peut aggraver l'anémie ou favoriser les rechutes. Une majoration des besoins de pyridoxine serait intéressante mais n'est pas conseillée car il existe un risque théorique de dépendance du nouveau-né (convulsions). Les chélateurs du fer sont contre-indiqués chez la femme enceinte. Il faut maintenir un taux d'Hb > 8 g/dl, afin de limiter la morbidité maternelle et fœtale.
- Il est important de dépister très tôt une atteinte anténatale (anasarque fœto-placentaire) afin d'assurer des transfusions in utéro. Aucune conséquence sur le déroulement de l'accouchement.
- L'anesthésie est sans particularité.
- Centre référence des aplasies médullaires rares : Hôpital Robert Debré- Paris.

Bibliographie

Bencaiaova G, et al. Aust N Z J Obstet Gynaecol 2009;49:235-6.
Impey L, et al. J Mater Fetal Med 2000;9:248-9.
Jackson N, et al. Int J Hematol 1996;65:85-8.

Malformation d'Arnold Chiari

Arnold Chiari Malformation

V. Fuzier

Généralités sur la pathologie

Définition

Groupes de malformations congénitales du tronc cérébral et du cervelet. Principale cause de syringomyélie.

Pathogénie

- MAC1 : pathogénie incertaine : déséquilibre de pression entre la cavité encéphalique et l'espace méningé spinal.
- MAC2 : séquelle liée à dysraphisme spinal survenant à 4e semaine de gestation (due à carence maternelle en folates).

Mode de transmission

- Cause non génétique

Types

- MAC1 : hernie des amygdales cérébelleuses à travers le trou occipital. Associée à syringomyélie dans 40 à 65 % des cas.
- MAC2 : MAC1 avec toujours myéloméningocèle.
- MAC3 et 4 ne sont plus rencontrés car formes létales.

Situations particulières

- Association possible à la syringomyélie (voir fiche Syringomyélie).
- Association constante à une myéloméningocèle pour MAC2.

Incidence

< 1 % pour MAC1 et 0,4/1 000 naissances pour MAC 2.

Sexe ratio

Prédominance féminine.

Signes cliniques

- MAC1 : asymptomatique ou céphalée occipitale augmentée par effort, torticolis, trouble de la déglutition (atteinte IX), malaise vagal (compression X), scoliose ± signes de la syringomyélie.
- MAC2 : signes néonataux : stridor, apnée, troubles de déglutition, vessie neurologique, paraplégie. A âge adulte : hydrocéphalie et céphalée.

Évolution, complications

Cette malformation gène l'écoulement du LCR d'où hydrocéphalie, hydromyélie et plus tard syringomyélie.

Diagnostic

IRM cérébral et spinal.

Examens complémentaires

Évaluation respiratoire.

Traitement

Neurochirurgie :

- MAC 1 : Craniectomie occipitale et ouverture du foramen magnum.
- MAC 2 : cure de méningocèle ± pose d'une dérivation ventriculo-péritonéale.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

17 articles (MAC1 uniquement).

Consultation préconceptionnelle

- Avis neurologue et neurochirurgien (complications de valve dérivation ventriculo-péritonéale).
- Évaluation précise de l'atteinte de la déformation rachis, pelvis (radiopelvimétrie).
- Information du risque accru des complications, sur le mode d'accouchement et la possibilité ou non d'une anesthésie périmédullaire.

Pendant la grossesse

PEC multidisciplinaire.

Diagnostic anténatal

Échographie anténatale, IRM fœtale possible.

Effets sur la grossesse

Non connus.

Effets de la grossesse

- Risque théorique d'engagement du tronc cérébral et de compression médullaire. Aucun cas publié à ce jour.
- Aggravation de la fonction respiratoire (si scoliose marquée).

Risques fœtaux et néonataux

Non décrit.

Niveau de maternité

- Niveau 3 pour plateau technique (neurochirurgie) après discussion entre neurochirurgien, obstétricien et anesthésiste.

Mode d'accouchement

- Mode d'accouchement controversé. AVB possible selon indications obstétricales et sous analgésie péridurale impérative.
- Injection lente d'ocytocine possible.

Accouchement par voie basse

- Accouchement programmé. Induction du travail (préférable).
- Éviter toute flexion du cou (arrêt respiratoire, syncope). Éviter toute manouvre de Valsalva. Éviter tout effort de poussée pendant le travail et l'accouchement (risque d'extension de la syringomyélie, d'engagement cérébral et de compression de la moelle épinière).
- Éviter la douleur (risque d'HTIC).
- Extraction instrumentale systématique.

Césarienne

Plus fréquente et si la péridurale est contre-indiquée pour AVB.

Hémorragie du post-partum

Pas de risque majoré.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Avis neurochirurgical (type, ancienneté, syringomyélie associée) + IRMN cérébrale et médullaire, traitement chirurgie, valve dérivation.

- Respiratoire + EFR, gazométrie.
- Évaluer risque de dysautonomie si atteinte tronc cérébral.
- Protocole d'anesthésie décidé au cas par cas.
- Informer des risques d'AG (HTIC, décompensation respiratoire) et d'APM et possibilités des alternatives.

Installation, monitorage

- Éviter hyper-extension de la nuque si MAC1 (risque compression du tronc cérébral). Réchauffer la patiente (dysrégulation).
- Contrôle étroit de PNI voir invasive (si dysautonomie).

Intubation

- Pré-oxygénation importante (scoliose, intubation difficile).
- Attention intubation difficile (douleur cervicale, torticolis).
- Risque inhalation (trouble déglutition, paralysie des cordes vocales).

Anesthésie générale

- Éviter toute augmentation de la pression intracrânienne et lutter contre HTIC +++.
- Succinylcholine contre-indiqué (risque hyperkaliémie).
- ↑ sensibilité aux curares non dépolarisants. Décurarisation possible.
- Si atteinte du tronc cérébral, réponse anormale à hypoxie, hypercapnie, risque laryngospasme induction et réveil.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianethésie

- Analgésie péridurale déjà réalisée lors d'AVB ou CS avec MAC1.
- Possible après correction chirurgicale de la malformation et si avis neurochirurgien.
- Non contre-indiqué si syringomyélie isolée ou shunt d'hydrocéphalie.
- Analgésie péridurale précoce (avant l'induction du travail) avec les précautions suivantes :
  - Technique prudente (éviter la brèche dure mérienne, repérage échographique).
  - Difficile (si scoliose, myéloméningocèle).
  - Injection lente (risque de compression de espace sous arachnoïdien et augmentation de pressions des citernes).
  - Injection fractionnée (éviter hyperpression dans citerne médullaire, éviter hypotension artérielle).
  - Ponction séniorisée +++.
  - Risque hypotension artérielle (surtout si dysautonomie) avec modification de pressions LCR. Contre indiqué si MAC 1 : risque engagement cérébral.
  - Difficile de calculer la dose AL : niveau anesthésique de la RA peu prédictif.

Après accouchement

Post-partum

- Ne pas oublier antibioprophylaxie. Suivi neurochirurgical (dysfonctionnement valve dérivation). Risque de décompensation respiratoire.
- Parfois, risque de douleur chronique nécessitant un traitement morphinique au long cours.

Allaitement maternel

Contre-indiqué si HTIC.

À retenir

- Groupes de malformations congénitales du tronc cérébral et du cervelet.
  - MAC 1 : hernie des amygdales cérébelleuses à travers le trou occipital. Associée à une syringomyélie dans 40-65 %
  - MAC 2 : MAC 1 avec une myéloméningocèle constante.
- La gêne à l'écoulement du LCR évolue vers l'hydrocéphalie, l'hydromyélie et plus tard la syringomyélie. Un traitement neurochirurgical peut être réalisé.
- La grossesse est possible mais nécessite une PEC multidisciplinaire (neurologue, neurochirurgien, obstétricien et anesthésiste) en niveau 3, afin d'organiser le mode d'accouchement et la possibilité ou non d'une anesthésie périmédullaire. Risques théoriques d'engagement du tronc cérébral et de compression médullaire (aucun cas publié à ce jour) et un risque d'aggravation de la fonction respiratoire (si scoliose marquée).
- L'accouchement doit être programmé mais son mode reste controversé. L'AVB est possible mais impérativement sous analgésie péridurale et en évitant toute flexion du cou (arrêt respiratoire, syncope), toute manœuvre de Valsalva et tout effort de poussée (risque d'extension de la syringomyélie, d'engagement cérébral et de compression de la moelle épinière). Si l'analgésie péridurale est contre-indiquée, une césarienne sera réalisée.
- Les anesthésies périmédullaires sont contre-indiquées en cas d'HTIC. Elles sont possibles après correction chirurgicale de la malformation. Dans tous les cas, l'imagerie et l'avis neurochirurgical sont indispensables pour évaluer le bénéfice/risque du geste. L'analgésie péridurale est possible sous réserve de certaines conditions de réalisation : ponction séniorisée, prudente (éviter la brèche dure mérienne), avec écho-repérage précoce (vérifier le niveau), avant l'induction du travail, avec injection lente (risque de compression de espace sous arachnoïdien, éviter hyperpression dans citerne médullaire) et fractionnée des solutions d'AL (éviter hypotension artérielle)
- L'anesthésie doit prévenir toute augmentation de la pression intracrânienne. Le protoxyde d'azote est contre-indiqué. L'anesthésie générale est à risque d'intubation difficile (éviter tous mouvements du cou si MAC1, risque compression du tronc cérébral), d'inhalation (trouble déglutition, paralysie des cordes vocales), de dysautonomie (risque laryngospasme à induction et extubation). Éviter la succinylcholine (risque hyperkaliémie) et monitorer les curares non dépolarisants (sensibilité augmentée).

Bibliographie

Choi CK, et al. Case Rep Anesthesiol 2013;2013:512.
Ghaly RF, et al. Surg Neurol Int 2012;3:26.
Landau R, et al. Anesth Analg 2003;97:258-55.

Syndrome de l'artère spinale antérieure

Anterior spinal artery syndrome

R. Fuzier

Autre nom : Syndrome de Beck.

Généralités sur la pathologie

Définition

Syndrome neurologique causé par l'occlusion de l'artère spinale antérieure responsable d'une ischémie des 2/3 antérieur de la moelle épinière, en dehors de la corne dorsale et des cordons postérieurs.

Pathogénie

Lésions de l'artère spinale antérieure secondaire à une occlusion, une vasoconstriction ou une insuffisance circulatoire dans la vascularisation de la moelle.

- Causes les plus fréquentes : chirurgie de l'anévrisme de l'aorte thoracique ou abdominale.
- Causes fréquentes : utilisation d'adrénaline en péridurale, syphilis, angiome de la moelle, vascularite (sclérodermie, Takayasu, Raynaud).
- Causes plus rares : thrombose, infection, métastase, hypotension, post-sympathectomie, saignement épidural, emploi de vasoconstricteurs intraveineux.

Mode de transmission

- Non génétique.

Signes cliniques

Débute par douleur du cou ou/et du dos puis apparition d'un syndrome avec :

- Déficit moteur central (flasque puis spastique), troubles sphinctériens.
- Anesthésie thermo-algique.
- Respect de la sensibilité au toucher léger et de la sensibilité profonde.

Évolution, complications

Paralysie spastique.

Diagnostic

Diagnostic clinique et IRM.

Examens complémentaires

Recherche d'une vascularite.

Traitement

De la cause : corticoïdes si vascularite, antiagrégants et anticoagulants si thrombus, embolie.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Cas rapportés soit spontanément, soit suite à une péridurale pour une analgésie du travail ou une anesthésie d'une césarienne.

Consultation préconceptionnelle

- Avis neurologique.
- Poursuite du traitement.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Diagnostic anténatal
Non.

Effets sur la grossesse
Aucun.

Effets de la grossesse
Risque théorique majoré avec état d'hypercoagulabilité et de dilatation des veines péridurales.

Risques fœtaux et néonataux
Aucun.

Niveau de maternité
Non documenté.

Mode d'accouchement
Selon indications obstétricales.

Accouchement par voie basse
Possible.

Césarienne
Possible.

Hémorragie du post-partum
Risque majoré si anticoagulants.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Avis neurologique et chirurgien vasculaire (recherche vascularite).
- Information des risques d'ALR.
- Lutter contre toute hypotension.
- Éviter vasoconstricteurs IV ou en péridurale.

Installation
Sans particularité.

Intubation
Sans particularité.

Anesthésie générale
Lutter contre toute hypotension.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

- Possible en respectant les délais pour antiagrégants et anticoagulants.
- Éviter solutions adrénalinées et éviter toute hypotension.
- Retrait du cathéter si moindre paresthésie, douleur…

Après accouchement

Post-partum
Surveillance neurologique avec imagerie au moindre doute.

Allaitement maternel
Sans particularité (cf. vascularite).

À retenir

- Syndrome neurologique causé par l'occlusion de l'artère spinale antérieure responsable d'une ischémie des 2/3 antérieures de la moelle épinière, en dehors de la corne dorsale et des cordons postérieurs.
- Des cas ont été décrits pendant la grossesse, de survenue soit spontanément soit après péridurale. Il faut savoir y penser devant tout syndrome douloureux suivi d'une paraplégie (flasque puis spastique), de troubles sphinctériens et d'une anesthésie thermo-algique (respect de la sensibilité au toucher léger et de la sensibilité profonde). Une IRM en urgence s'impose.
- Les anesthésies périmédullaires sont réalisables en respectant les délais avec les anti-coagulants, anti-agrégants. L'utilisation de solutions adrénalinées intraveineuses et en périmédullaires est contre-indiquée. Il faut éviter toute hypotension artérielle.

Bibliographie

Eastwood DW. Anesth Analg 1991;73:90-1.
Bale JF, et al. Arch Neurol 1981;38:263-4.

Arthogrypose multiple congénitale
Arthrogryposis multiplex congenital

V. Fuzier

Autres noms : amyéloplasie congénitale, myodysplasie.

Généralités sur la pathologie

Définition

Syndrome neurogénique et myopathique associant atteinte musculaire (raideur articulaire + contractures) et anomalies respiratoires, cardiaques (sténose ou coarctation aortique), neurologiques et génito-urinaires.

Pathogénie

Maladie génétique avec altération des voies motrices situées à des niveaux variables (encéphale, moelle, nerfs périphériques, muscles).

Mode de transmission

Autosomique dominant, récessif, récessif liée à X, sporadique.

Types

- Forme neurogénique (atteinte SNC ou SNP) : 90 % cas.
- Forme myopathique (dégénérescence musculaire).

Situations particulières

- Le syndrome ARC associe arthrogrypose, insuffisance rénale et une cholestase.
- Le syndrome d'Illum associe une arthrogrypose multiple congénitale et un visage étiré (face de siffleur). Décès dans les premiers mois de vie.

Incidence

1/3 000 (surtout chez finlandais, bédouins Israël).

Sexe ratio

Prédominance masculine.

Signes cliniques

- Raideur articulaire, contractures. Faiblesse musculaire, fibrose, retard de croissance, déformations musculo-squelettiques (scoliose) et faciales (micrognatie, anomalies palatines).
- Anomalies respiratoires (syndrome restrictif car cypho-scoliose, hypoplasie pulmonaire), cardiologiques (Canal artériel, CIV, sténose aortique).
- Intelligence normale.

Évolution, complications

Insuffisance respiratoire et répercussions cardiaques (HTAP).

Diagnostic

Clinique.

Examens complémentaires

Biopsie musculaires et bilans sanguins pour diagnostic différentiel.

Traitement

- Thérapie physique, ergothérapie (libération des articulations).
- Chirurgie orthopédique du rachis.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

5 cas publiés. Grossesse rare car anomalies génito-urinaires fréquentes.

Consultation préconceptionnelle

Conseil génétique possible si déjà un enfant atteint.

Diagnostic anténatal

Non indiqué.

Effets sur la grossesse

Prématurité, MAP.

Effets de la grossesse

Aggravation fonction respiratoire. Majoration du risque thromboembolique.

Risques fœtaux et néonataux

Risque de transmission fœtale, de syndrome d'immobilisme fœtal avec diminution des mouvements actifs.

Niveau de maternité

Non décrit.

Mode d'accouchement

- Selon l'atteinte respiratoire et la malformation cardiaque associée.
- Accouchement à programmer.

Accouchement par voie basse

Possible.

Césarienne

Possible.

Hémorragie du post-partum

Pas de risque majoré (sauf syndrome ARC).

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Respiratoire (myopathie, syndrome restrictif car cypho-scoliose, hypoplasie pulmonaire).
- Cardiovasculaire (Canal artériel, CIV, sténose aortique, HTAP).
- Neurologique (myopathie, spina bifida occulta, agénésie sacrée).
- Privilégier APM >>> AG.

Installation

VVP difficile (contractures et cicatrices chirurgie orthopédique).

Intubation

Risque intubation difficile (anomalie faciale, grande arche palatine, micrognatie). Risque inhalation (dysphagie, reflux gastro-œsophagien).

Anesthésie générale

- Risque de décompensation cardiaque, respiratoire.
- Risque de convulsions.
- ↑ sensibilité aux hypnotiques et halogénés (car chute de masse musculaire).
- Risque de dépression respiratoire si morphinique.
- ↑ sensibilité aux curares non dépolarisants.
- Éviter la succinylcholine (risque hyperkaliémie).

Cas décrits d'hyperthermie (> 38,8°C) associée à une acidose et une hypercapnie. Ces phénomènes régressent spontanément en post opératoire. Pas d'hyperthermie maligne retrouvée.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

- Ponction possible mais difficile (contracture, scoliose, chirurgie rachis, spina bifida occulta, agénésie sacrée).
- Fractionner et réduire doses AL (efficacité, extension peu prédictible).
- Risque échec (altération de diffusion des AL).
- Contre indiquée si anomalie queue de cheval.
- 1 cas décrit de péri-rachianesthésie.

Après accouchement

Post-partum

Anticoagulation préventive.

Allaitement maternel

Non documenté.

À retenir

- Syndrome neurogénique et myopathique associant atteinte musculaire (raideur articulaire, contractures) et anomalies respiratoires, cardiaques (coarctation aortique), neurologiques et génito-urinaires. La forme neurogénique (atteinte SNC ou SNP) est la plus fréquente (90 %). Il faut toujours rechercher une anomalie cardiaque à chaque fois qu'il existe une anomalie osseuse congénitale
- La grossesse est rare en raison des anomalies génito-urinaires. La grossesse aggrave l'insuffisance respiratoire et majore le risque thromboembolique. Une atteinte fœtale est possible (syndrome d'immobilisme fœtal).
- Les anesthésies périmédullaires restent privilégiées, après une évaluation neurologique complète (myopathie, spina bifida, agénésie sacrée).
- L'anesthésie générale est à risque d'accès veineux difficile, d'intubation difficile, de décompensation respiratoire et de convulsions. Il existe une augmentation de la sensibilité aux hypnotiques, halogénés, aux curares non dépolarisants et aux morphiniques. La succinylcholine est à éviter (hyperkaliémie). Dans certains cas d'anesthésie générale, une hyperthermie a été décrite sans signe d'hyperthermie maligne.
- Centre de référence des malformations des membres. Dr D. Pilliard. Hôpital National de Saint Maurice.

Bibliographie

Singhal SR, et al. Afr J Reprod Health 2010;14:233-4.
Spooner L. Int J Obstet Anesth 2000;9:282-5.
Rozkowski A, et al. Reg Anesth 1996;21:477-9.

Ataxie de Friedreich

Friedreich's ataxia

D. Chassard

Généralités sur la pathologie

Définition

Maladie neuromusculaire qui entraîne la dégénérescence du système nerveux et des tissus musculaires. Elle associe des troubles neurologique (troubles coordination, dysarthrie) à une cardiomyopathie et parfois un diabète.

Pathogénie

La maladie est due à une diminution de la frataxine qui retentit sur la mitochondrie en altérant le métabolisme énergétique de la cellule.
Cause génétique. Gène muté localisé sur le chromosome 9q13.

Mode de transmission

Autosomique récessive.

Incidence

1 personne sur 50 000 en Europe.

Prévalence

1500 cas en France.

Sexe ratio

H = F

Signes cliniques

- Troubles de la coordination de la position debout (ataxie tronculaire), des mouvements (ataxie des extrémités), de l'articulation de la parole (dysarthrie), associés à une abolition des réflexes, des troubles de la sensibilité profonde, un signe de Babinski, des pieds creux et une scoliose. La marche devient impossible sans aide après 10 à 20 ans d'évolution.
- La marche devient impossible sans aide après 10 à 20 ans d'évolution.
- Cardiomyopathie hypertrophique qui apparait 5 ans après signes neurologiques, mais parfois inaugurale.
- Diabète, troubles auditifs et visuels possibles.

Évolution, complications

Complications cardiaques : risque de mort subite, mise en place de défibrillateur implantable parfois nécessaire. Marche impossible au bout de 10-20 ans d'évolution.

Diagnostic

Le diagnostic est affirmé définitivement par l'étude de l'ADN prélevé par une prise de sang.

Examens complémentaires

- L'électromyogramme met en évidence une atteinte des nerfs sensitifs périphériques.
- Dans 80 % des cas, l'échographie cardiaque et l'ECG sont anormaux en raison de l'existence d'une cardiomyopathie hypertrophique.

Traitement

Absence de traitement curatif, traitements symptomatiques visant à éviter les complications notamment cardiaques (utilité de la prise de coenzyme Q 10 et son dérivé : idébénone).

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Quelques rares cas publiés (moins de 5).

Consultation préconceptionnelle

- Conseillée. Une grossesse normale est possible, si la maladie stabilisée et sous suivi neurologique, cardiologique et diabétologique.
- Arrêt d'idébénone pendant la grossesse (absence de données).

Pendant la grossesse

Attention, utilisation prudente du sulfate de magnésium (paralysie musculaire, insuffisance respiratoire +++)

Diagnostic anténatal

Oui possible par recherche de l'anomalie génétique sur les villosités choriales ou cellules amniotiques.

Effets sur la grossesse

Risque décompensation diabète, HTA. Cas décrit embolie pulmonaire.

Effets de la grossesse

Possibilité d'aggravation de la maladie, notamment sur le plan neurologique (trouble équilibre ou de la marche) et respiratoire (aggravation cyphoscoliose).

Risques fœtaux et néonataux

- Complications du diabète maternel : macrosomie, dystocie épaule…
- Complications de cardiopathie maternelle : RCIU, effets secondaires des β-bloquants.

Niveau de maternité

Tous, sauf si cardiopathie avancée.

Mode d'accouchement

- Selon indications obstétricales.
- Prendre en compte les cas particuliers d'instabilité sphinctérienne.

Accouchement par voie basse

Possible sauf si cardiopathie avancée.

Césarienne

Pas indication d'emblée.

Hémorragie du post-partum

Pas de risque majoré.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Cardiologique avec échographie cardiaque, respiratoire (cyphoscoliose).
- Biologique : carence martiale, anémie (idébénone) et diabète.
- Évaluer difficulté technique d'une APM (déformations squelettiques).
- Risque thromboembolique (marche difficile, fauteuil roulant).

Installation

- Monitorage complet en salle de naissance (scope, PNI, SpO_2).
- Monitorage de curarisation. (Sensibilité aux curares ND).
- Risque d'hyperglycémie.
- Risque de défaillance cardiaque et de troubles du rythme (échographie).

Intubation

Standard.

Anesthésie générale

- Les curares dépolarisants sont contre indiqués en raison du risque d'hyperkaliémie.
- Sensibilité aux curares non dépolarisants (augmentation de durée du bloc).

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

- Possible : sensibilité aux AL conservée mais risque de difficultés de ponction.
- Mauvaise répartition des AL si cyphoscoliose.

Après l'accouchement

Post-partum

Prévention thromboembolique.

Allaitement maternel

Possible sous β-bloquants et certains IEC.

À retenir

▶ Maladie neuromusculaire responsable d'une dégénérescence du système nerveux (troubles de la coordination, dysarthrie) et des tissus musculaires (cyphoscoliose). Association possible d'une cardiomyopathie hypertrophique et un diabète. La marche devient impossible au bout de 10 à 20 ans d'évolution.

▶ Une grossesse normale est possible, si la maladie est stabilisée mais est à risque de complications cardiaques (HTA, PE, RCIU), diabétiques (macrosomie, dystocie…), respiratoires (insuffisance respiratoire) et thromboembolique (marche impossible). Elle nécessite un suivi spécialisé (neurologique, cardiologique et diabétologique) en niveau 3.

▶ Le choix de la voie d'accouchement est obstétrical sauf en cas de cardiopathie avancée.

▶ Les techniques d'anesthésie privilégient les anesthésies périmédullaires, en l'absence de déformation importante du rachis. L'anesthésie générale est caractérisée par une contre-indication à la succinylcholine (hyperkaliémie) et d'une sensibilité aux curares non dépolarisants (augmentation de la durée d'action).

▶ L'utilisation du sulfate de magnésium est contre-indiquée (risque de décompensation musculaire).

▶ Plusieurs centres de référence des maladies neurogénétiques et mitochondriales de l'adulte : Angers, Bordeaux, Clermont, Créteil, Dijon, Grenoble, Lille, Lyon, Marseille, Nantes, Paris.

Bibliographie

Friedman LS, et al. Am J Obstet Gynecol 2010;203:224-5.
Campbell AM, et al. Can J Anaesth 1989;36:89-93.
Alon E, et al. Reg Anaesth 1988;11:58-60.

Asthme
Asthma

J. Corouge, L. Wémeau, A.-S. Ducloy-Bouthers

Généralités sur la pathologie

Définition

Maladie inflammatoire chronique des voies aériennes caractérisée par une obstruction bronchique diffuse, variable, et réversible (spontanément ou sous traitement).

Pathogénie

- 3 mécanismes : inflammation bronchique, hypersécrétion de mucus, contraction du muscle lisse bronchique.
- Hyperréactivité bronchique : capacité exagérée du muscle lisse bronchique à se contracter quand il est stimulé par un agent qui n'entraîne pas de réaction chez le sujet sain.

Mode de transmission

- Terrain atopique et facteurs environnementaux (pollution, tabac,…).
- L'asthme maternel est un facteur de risque d'asthme chez l'enfant.

Types

Asthme allergique / non allergique / d'effort / professionnel.

Prévalence

7 % de la population générale dans les pays occidentaux, en augmentation.

Sex ratio

Proche de 1/1 chez l'adulte

Signes cliniques

- Sifflements, dyspnée, toux.
- Survenant plus volontiers la nuit.
- Nombreux facteurs déclenchants endogènes (hormonaux, psychologiques, digestifs) et exogènes (allergènes, effort, pollution, tabac, facteurs météorologiques, virus).
- Examen clinique pauvre en dehors des crises.

Évolution, complications

- Crise : accès paroxystique de symptômes de durée brève (< 1 jour).
- Exacerbation : enchaînement de crises subintrantes sur une période de quelques jours.
- Asthme aigu grave : crise inhabituelle dans son intensité, résistante aux traitements usuels, et mettant en jeu le pronostic vital.
- L'asthme est responsable d'environ 1000 décès par an en France.

Diagnostic

- Signes cliniques +++ , caractère nocturne, facteurs déclenchants.
- Symptômes associés : rhinite, eczéma.
- Antécédents familiaux.
- Mesure du DEP (débit expiratoire de pointe).

Examens complémentaires

EFR avec recherche d'un TVO (trouble ventilatoire obstructif) réversible :

- TVO = VEMS/CVF <0,7

- Réversibilité significative si le VEMS augmente de plus de 200ml (ou 12 %) par rapport à la valeur initiale.
- Si pas de TVO, recherche d'une hyperréactivité bronchique par test à la métacholine.

Traitement
- Éducation du patient, mesures environnementales.
- Bronchodilatateurs : β2agonistes à courte ou longue durée d'action, anticholinergiques (lors des crises), théophylline.
- Anti-inflammatoires bronchiques : corticostéroïdes inhalés (traitement de référence de l'asthme persistant), corticostéroïdes systémiques (si exacerbations ou asthme sévère).
- Plus rarement : antagonistes des récepteurs aux leucotriènes (montélukast), Ac monoclonal anti IgE (omalizumab).

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte
3 à 12 % des femmes enceintes (identique à la population générale en âge de procréer).

Consultation préconceptionelle
- Importance du contrôle anticipé de la maladie.
- Évaluation de départ avec DEP et spirométrie initiale, en cas d'asthme sévère, mal controlé et/ou sous traitement quotidien (pas intérêt si asthme effort, sous Ventoline® ALD…).

Pendant la grossesse
- Poursuite du traitement de fond si asthme bien contrôlé.
- Rechercher la dose minimale efficace.
- Corticoïdes inhalés : pierre angulaire du traitement.
- β2agonistes courte durée d'action à la demande.
- Si asthme non contrôlé, association corticoïdes inhalés + β2agonistes longue durée d'action.
- Si exacerbation, corticoïdes systémiques en cure courte + optimisation du traitement de fond par corticoïdes inhalés ± β2agonistes longue durée d'action.
- Si besoin, théophylline possible aux 2e et 3e trimestres.

Diagnostic anténatal
Aucun.

Effets sur la grossesse
- Effets directs de l'asthme : HTA gravidique et/ou prééclampsie (d'autant plus que l'asthme est mal contrôlé ou sévère).
- Corticostéroïdes systémiques : ↑ HTA gravidique et diabète gestationnel, ↑ risque de fente labiopalatine si exposition au 1er trimestre.
- Corticostéroïdes inhalés : risques non retrouvés.
- β2agonistes : pas d'effet retrouvé (utilisation à visée tocolytique).
- Théophylline : non tératogène, effets secondaires maternels habituels cardiovasculaires et neurologiques (faible fenêtre thérapeutique), risque d'hyperexcitabilité et de tachycardie chez le nouveau-né à la naissance.
- Antileucotriènes et Anti-IgE : peu de données.

Effets de la grossesse

- Stabilité, amélioration, ou aggravation sont possibles.
- Exacerbations plus fréquentes (× 2 à 3) pendant la grossesse qu'en dehors de la grossesse (sous dosage voire absence du traitement).

Risques fœtaux et néonataux

Retard croissance intra-utérin, petit poids de naissance et prématurité.

Niveau de maternité

Maternité de proximité possible en collaboration avec le pneumologue qui assure le suivi de la patiente.

Mode accouchement

- Accouchement voie basse possible.
- Si asthme aigu grave, césarienne de sauvetage maternel.
- Prévention insuffisance surrénalienne aigue par hydrocortisone péripartum (si corticothérapie systémique au long cours).

Accouchement par voie basse

Analgésie péridurale conseillée.

Césarienne

Anesthésie péri-médullaire conseillée.

Hémorragie du post-partum

- Attention utilisation des prostaglandines inductrice de crise aiguë grave (contre-indication relative au sulprostone).
- Effet utérorelaxant des β2agonistes, donc risque théorique d'atonie utérine.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- EFR début de grossesse et appréciation clinique de la maladie.
- Surveillance du DEP à domicile et en hospitalisation péripartum.
- Suivi pneumologique trimestrielle, ou plus si contrôle difficile.

Installation, monitorage

Saturation en oxygène et auscultation pulmonaire.

Intubation

Laryngospasme possible.

Anesthésie générale

- Bronchospasme peropératoire.
- Intérêt des halogénés à visée bronchodilatatrice à mettre en balance avec le risque d'atonie utérine.
- Kétamine bronchodilatatrice.
- L'asthme n'est pas un facteur de risque d'allergie aux curares.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

Anesthésie ou analgésie locorégionale reste la technique de référence dans le cadre de la maladie asthmatique.

Après accouchement

Post-partum

Reprise du traitement.

Allaitement maternel

Allaitement maternel exclusif recommandé car protège des maladies allergiques.

À retenir

- Maladie inflammatoire chronique des voies aériennes caractérisée par une obstruction bronchique diffuse, variable, et réversible
- La grossesse se déroule normalement. Il existe un risque d'aggravation de la maladie en cas d'asthme sévère ou mal contrôlé avant la grossesse avec des exacerbations plus fréquentes. Le traitement, en particulier corticothérapie et bronchodilatateurs inhalés doit être poursuivi.
- La césarienne peut être indiquée pour sauvetage maternel en cas d'asthme aigu grave.
- Les techniques périmédullaires sont à privilégier. L'anesthésie générale est à risque de laryngo- et broncho-spasme. L'asthme n'est pas un facteur de risque d'allergie aux curares.

Bibliographie

Asthme et grossesse – Revue des connaissances actuelles et prise en charge à la lumière des nouvelles recommandations GINA 2006. V. Piette, P. Demoly, Rev Mal Respir 2009;26:359-79.

Ataxie paroxystique familiale

Familial episodic ataxia

Th. Rackelboom

Autre nom : Ataxie épisodique de type 2.

Généralités sur la pathologie

Définition

Maladie neuromusculaire caractérisée par des épisodes aigus d'ataxie cérébelleuse, de vertiges et de nausées.

Pathogénie

Cause génétique. Mutation gène CACNA 1A codant pour le canal calcique.

Facteurs déclenchants : alcool, stress, caféine, phénytoïne.

Mode de transmission

Autosomique dominant

Situations particulières

- A distinguer d'autres ataxies épisodiques :
  - Type 1 : avec myokymies.
  - Type 3 avec vertiges, tinnitus et myokymies.
  - Type 4 ou ataxie vestibulo-cérébelleuses périodique.

Incidence, prévalence

1/100 000

Sexe ratio

H = F

Signes cliniques

Débute dans enfance ou adolescence.

- Episodes aigues avec vertiges, nausées, trouble élocution, diplopie, dysarthrie.
- Association à des migraines dans 50 % des cas.
- Asymptomatique entre les crises.

Évolution, complications

Évolution imprévisible.

Diagnostic

Clinique, IRM et recherche mutation.

Examens complémentaires

EMG pour éliminer autres diagnostics.

Traitement

Traitements symptomatiques visant à acétazolamide, paracétamol, AINS, antimigraineux.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Aucun cas publié.

Consultation préconceptionnelle

Conseillée. Arrêt d'acétazolamide.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Pendant la grossesse
Suivi régulier avec neurologue pour équilibrer la patiente et éviter les accès d'ataxie et traiter la migraine.

Diagnostic anténatal
Oui possible par recherche de l'anomalie génétique sur les villosités choriales ou cellules amniotiques.

Effets sur la grossesse
Effets délétères des médicaments.

Effets de la grossesse
Mal connus.

Risques fœtaux et néonataux
Transmission fœtale 50 %.

Niveau de maternité
Tous, sauf si cardiopathie avancée.

Mode d'accouchement
Selon indications obstétricales.

Accouchement par voie basse
Possible.

Césarienne
Pas indication d'emblée.

Hémorragie du post-partum
Pas de risque majoré.

Prise en charge anesthésique

Évaluation
- Éviter tout facteur favorisant : alcool, stress, caféine.
- Suivi neurologique.

Installation, monitorage
Sans particularité.

Intubation
Sans particularité

Anesthésie générale
Sans particularité.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie
Sans particularité.

Après l'accouchement

Post-partum
Sans particularité.

Allaitement maternel
Déconseillé sous acétazolamide.

À retenir

- Maladie génétique caractérisée par des épisodes aigus d'ataxie cérébelleuse. La fréquence des crises peut être diminuée par l'acétazolamide, contre-indiquée lors de la grossesse.
- Il n'existe aucune donnée de la littérature sur ce sujet (grossesse, anesthésie). Un suivi régulier avec neurologue est proposé pour équilibrer la patiente et éviter les accès d'ataxie et traiter la migraine.
- Les crises étant favorisées par le stress, le choix de la voie d'accouchement est à discuter entre neurologue, obstétricien et anesthésiste.
- Les techniques d'anesthésie privilégient les anesthésies périmédullaires. L'anesthésie est sans particularité.
- Centre de référence maladies neurogénétiques. Pr Brice. Paris. La Pitié Salpêtrière.

Bibliographie

Aucun cas publié.

Syndrome de Bartter

Bartter syndrome

F. Bayoumeu, A. Castel, M. Verniolle, J. Etcheverry, M. Guyonnet

Autre nom : Alcalose hypokaliémique avec hypercalciurie.

Généralités sur la pathologie

Définition

Pathologie héréditaire rare, associant une alcalose hypokaliémique avec hypochlorémie (et hypercalciurie).

Pathogénie

Maladie génétique. 5 mutations identifiées de protéines impliquées dans la réabsorption du Na, Cl et K au niveau de l'anse de Henlé.

Mode de transmission

Autosomique récessif (type 1 à 4) ou dominant (type 5)

Types

- Type 1 : mutation du gène SLC12A1 sur chromosome 15 (15q15-21).
- Type 2 : mutation du gène KCNJ1 sur chromosome 11 (11q21-25).
- Type 3 : mutation du gène CICNKb sur chromosome 1 (1p36).
- Type 4 : mutation du gène BSND sur chromosome 1 (1p31).
- Type 5 : mutation du gène CASR sur chromosome 3 (3q13.3-q21).
- 2 formes : forme anténatale ou infantile et forme classique.

Situations particulières

- Ne pas confondre avec le syndrome de Gittelman.

Prévalence

1 cas/830 000 habitants

Signes cliniques

- Forme infantile : hydramnios, polyurie, déshydratation, hypercalciurie et néphrocalcinose, prématurité.
- Forme classique :
  - Syndrome polyuro-polydipsique +/- déshydratation (surtout chez l'enfant).
  - Signes d'hypokaliémie : fatigue chronique, crampes et fatigabilité musculaire, risque de rhabdomyolyse.
  - Hypercalciurie et néphrocalcinose, avec possibilité d'évolution vers l'insuffisance rénale (type 1 et 2)
  - Surdité (type 4)
  - Retard de croissance, petite taille.
  - Normo ou hypotension.

Évolution, complications

Trouble du rythme sur hypokaliémie, insuffisance rénale terminale (rare).

Diagnostic

- Alcalose hypokaliémique, déshydratation, hypocalcémie et hypomagnésémie.
- Taux plasmatique élevés de rénine et aldostérone.
- Test génétique confirme le diagnostic.

Examens complémentaires

Taux plasmatiques élevés de prostaglandines (PgE).

Traitement

- Forme infantile : ponction de liquide amniotique, amniodrainage possible voir indométacine.
- Forme classique : traitement symptomatique essentiellement de l'hypokaliémie et hypomagnésémie :
  - Apport oral de potassium et magnésium.
  - Diurétiques épargneurs du potassium (amiloride, spironolactone, eplerenone).

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Oui mais très peu de cas décrits : < 10 cas dans la littérature.

Consultation préconceptionnelle

- Oui après enquête génétique (si enfant déjà atteint ou porteuses hétérozygotes).
- AINS et IEC contre-indiqués au cours de la grossesse.

Pendant la grossesse

- Équilibre hydro électrolytique plus difficile pendant la première moitié de la grossesse (K et Mg). Surveillance maternelle étroite nécessaire.
- Poursuite de l'amiloride possible pendant la grossesse.
- Spironolactone utilisable si pas d'autre alternative, avec surveillance échographique des organes génitaux externes si fœtus masculin exposé entre 8 et 17 SA.

Diagnostic anténatal

- Peut se diagnostiquer in utéro : hydramnios sévère (polyurie fœtale) dès début du 3e trimestre.
- Amniocentèse : recherche des mutations impliquées si un enfant atteint ou si mère hétérozygote connue.

Effets sur la grossesse

Risque d'accouchement prématuré si forme infantile (hydramnios sévère).

Effets de la grossesse

Difficile à évaluer.

Risques fœtaux et néonataux

- Prématurité
- Déshydratation rapide car polyurie avec hydramnios sévère, alcalose avec hypokaliémie, hyponatrémie et hypocalcémie.
- Risque de néphrocalcinose sévère à la naissance pour l'enfant atteint.

Niveau de maternité

Niveau 3 (en collaboration avec néphro-pédiatre si nouveau-né atteint : risque de déshydratation sévère).

Mode d'accouchement

Selon les indications obstétricales.

Accouchement par voie basse

Sans particularité.

Césarienne

Sans particularité.

Hémorragie du post-partum

Pas de risque majoré (anémie d'insuffisance rénale).

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Néphrologique : fonction rénale et désordres hydro électrolytiques.
- Cardio-vasculaire : instabilité tensionnelle, hypovolémie.

Installation

Sans particularité.

Intubation

Sans particularité.

Anesthésie générale

- Stabilité hémodynamique, éviter hyperventilation (car hypocapnie donne hypokaliémie).
- Adaptation posologique des drogues à élimination rénale.
- Correction d'une éventuelle hypokaliémie sévère.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

Possible et reste à privilégier mais attention si équilibre cardiovasculaire instable, hypovolémie.

Après accouchement

Post-partum

- Surveiller le risque de désordres hydro électrolytiques.
- Éviter AINS.

Allaitement maternel

Allaitement possible sous spironolactone, mais données insuffisantes avec l'amiloride. En cas de reprise des IEC en post-partum, allaitement possible sous captopril, énalapril, bénazépril et quinapril, sauf si enfant prématuré et/ou insuffisant rénal

À retenir

- ▶ Maladie héréditaire associant une alcalose hypokaliémique avec hypochlorémie (+ hypercalciurie) et évoluant rarement vers une insuffisance rénale terminale.
- ▶ La forme anténatale ou infantile peut se manifester in utéro par un hydramnios sévère (polyurie fœtale), nécessitant un amniodrainage et responsable d'un accouchement prématuré.
- ▶ Chez la femme atteinte d'une forme classique, les cas de grossesses sont très rares. Les troubles hydro-électrolytiques sont difficiles à contrôler ; les besoins en potassium et magnésium augmentant dès le début de la grossesse. L'amiloride peut être poursuivi. Sous réserve d'une surveillance hydro-électrolytique, cardiovasculaire et rénale étroite, la grossesse se déroule normalement à terme mais nécessite une PEC en niveau 3, en collaboration avec un néphro-pédiatre.
- ▶ Les techniques anesthésiques privilégient les anesthésies périmédullaires, en dehors d'une thrombopénie et d'une instabilité cardio-vasculaire. Il faut maintenir l'équilibre tensionnel, contrôler l'hypokaliémie et adapter les médicaments et les doses selon la sévérité de l'atteinte rénale.
- ▶ Centre national référent : MARHEA : Maladies Rénales Héréditaires de l'Enfant et de l'Adulte. Hôpital Necker.

Bibliographie

Bhat YR, et al. Int J Pediatr 2012;2012:857136.
Mascetti L, et al. Obstet Gynecol 2011;117:512-6.
Luqman A, et al. Am J Med Sci 2009;338:500-4.

Maladie de Behcet

Behçet disease

V. Fuzier, F. Gaches

Autre nom : syndrome/maladie d'Adamantiades-Behçet.

Généralités sur la pathologie

Définition

Vascularite systémique associant une aphtose buccale et génitale, une uvéite et une arthrite.

Pathogénie

- Inflammation thrombosante des gros vaisseaux, des veines et des artères.
- Origine inconnue mais probablement auto-immune.
- Facteurs favorisants : prédisposition génétique (HLA B5 et Bw51), infection…

Mode de transmission

Non génétique.

Situations particulières

Appartient aux vascularites systémiques.

Prévalence

1/40 000 à 1/100 000 habitants (Moyen-Orient, Japon, Turquie, Méditerranée).

Sexe ratio

H = F

Signes cliniques

- Aphtose bipolaire (98 %) : buccale et génitale.
- Uvéite antérieure et/ou postérieure.
- Arthrite touchant les grosses articulations.
- Erythème noueux face antérieure des jambes.
- Thromboses veineuses superficielles et profondes (Budd-Chiari), thromboses artérielles rares (AVC, lésions médullaires, hémoptysie).
- Autres atteintes systémiques : cardio-vasculaire (péricardite myocardite, anévrisme, dissection), SNC (méningite, encéphalite, HTIC), digestive (douleur, ulcérations…) et rénale (lésions glomérulaires avec insuffisance rénale).

Évolution, complications

- Évolution par poussées.
- Complications : cécité, phlébite, embolie pulmonaire, thrombophlébite cérébrale. Évolution fatale par méningo-encéphalite, hémoptysie foudroyante, rupture anévrisme artériel, amylose secondaire…

Diagnostic

Clinique uniquement.

Examens complémentaires

- Réaction de pathergie positive : hypersensibilité aux points de ponction avec apparition de papules (spécifique mais non constant).
- Biologique : syndrome inflammatoire.
- Examens TDM, IRM neurologique et angiographie vasculaire.
- Endoscopie digestive (fibroscopie, coloscopie).

- Écho-Doppler des membres.

Traitement

- Traitement symptomatique : antalgiques, AINS, anticoagulants, kinésithérapie, colchicine, corticothérapie.
- Immunosuppresseurs (cyclophophamide, azathioprine).
- Anticoagulants en préventif ou curatif.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Quelques cas rapportés.

Consultation préconceptionnelle

Grossesse possible si maladie peu active, arrêt du cyclophosphamide, poursuite aspirine + de colchicine, poursuite possible de corticothérapie et azathioprine (doses à adapter en fonction de l'évolution).

Suivi spécialisé pour HBPM préventive ou curative.

Pendant la grossesse

- Si aucune complication systémique et aucun accident thromboembolique : poursuite aspirine + colchicine. A considérer comme une grossesse à bas risque.
- Si atteinte vasculaire : poursuite aspirine + colchicine + relais HBPM curatif. Suivi obstétrical et échographique mensuel.
- Si atteinte systémique, sans atteinte vasculaire : poursuite aspirine + colchicine + HBPM préventif. Suivi obstétrical et échographique renforcé.

Diagnostic anténatal

Non indiqué.

Effets sur la grossesse

- Atteinte vasculaire placentaire dès le premier trimestre.
- Risque de FCS, HTA gravidique, PE, RCIU.
- Risque de thromboses (thrombophlébite cérébrale, embolie pulmonaire, Budd-Chiari) en fin de grossesse et en post-partum.

Effets de la grossesse

Évolution variable mais la rémission est la plus fréquente.

Risques fœtaux et néonataux

Affection possible « Behçet néonatal » et transitoire du nouveau-né (lésions cutanées principalement).

Niveau de maternité

Niveau 2-3 en cas d'atteinte systémique (suivi maternel spécifique et néonatal)

Mode d'accouchement

Laisser à la libre appréciation du praticien selon l'état du périnée et la sévérité des ulcérations génitales (éliminer atteinte herpétique).

Accouchement par voie basse

Reste à encourager si lésions minimes, peu symptomatique et traitées.

Césarienne

Plus fréquente.

Hémorragie du post-partum

Pas de risque majoré.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Recherche d'aphtose buccale, digestive, dysphagie.
- Vérifier la liberté des voies aériennes supérieures.
- Cardiovasculaire : myocardite, péricardite, anévrisme, dissection (ECG, échographie).
- Neurologique : compression médullaire, dysautonomie, HTIC.
- Respiratoire : BPCO, bronchectasies, HTAP (gazométrie, RT, EFR).
- Rénale : insuffisance rénale.
- Ophtalmique : cécité.
- Respect des délais nécessaires avec anticoagulation.
- Poursuite et majoration de corticothérapie.

Installation

Position et points d'appuis à surveiller si douleurs articulaires.

Intubation

- Attention à l'inhalation si dysphagie.
- Risque intubation délicate voire difficile.
- Disponibilité d'une trachéotomie en urgence.
- Masque laryngé peut être traumatique.

Anesthésie générale

- Adapter drogues en fonction de l'insuffisance d'organe.
- Éviter succinylcholine si lésions médullaires symptomatiques.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

- Toute ponction peut entrainer une réaction inflammatoire avec nodules.
- Bénéfice/risque en faveur de ALR.

Après accouchement

Post-partum

- Prévention thromboembolique.
- Risque de poussée en post-partum.

Allaitement maternel

- Possible sous aspirine, corticothérapie, azathioprine et colchicine.
- Contre-indiqué sous cyclophosphamide.

À retenir

▶ Vascularite systémique associant une aphtose bipolaire, une uvéite et une arthrite. Il existe une hypersensibilité aux points de ponction avec apparition de papules (réaction de pathergie, spécifique mais non constante).

▶ Les effets de la grossesse sur la maladie, et vice versa, sont mal élucidés. La grossesse est possible en cas de maladie peu active. Elle se déroule normalement en l'absence de complication systémique et d'accident thromboembolique. En cas d'atteinte systémique, le suivi obstétrical nécessite une prise en charge en niveau 2-3 (risque FCS, RCIU, HTA, PE). Une anticoagulation préventive ou curative (si atteinte vasculaire) est nécessaire en raison du risque de thromboses (thrombophlébite cérébrale, embolie pulmonaire, Budd-Chiari) en fin de grossesse et en post-partum. Le mode d'accouchement varie selon l'état du périnée et la sévérité des ulcérations génitales (éliminer atteinte herpétique). La césarienne est plus fréquente.

- Les techniques anesthésiques privilégient les anesthésies périmédullaires. Toute ponction peut entrainer une réaction inflammatoire avec formation de nodules. L'anesthésie générale est à risque d'intubation traumatique et difficile.
- Centre de référence pour les vascularites nécrosantes et sclérodermies systémiques. Pr L Guillevin. Hôpital Cochin, Paris.

Bibliographie

Thubert T, et al. J Gynecol Obstet Biol Reprod 2011;40:283-90.
Du Le Thi Houng B. Rev Rhum 2005;72:744-9.

Maladie de Berger

IgA nephropathy

F. Bayoumeu, A. Castel, M. Verniolle, J. Etcheverry, M. Guyonnet

Autre nom : Néphropathie à IgA.

Généralités sur la pathologie

Définition

Maladie auto-immune responsable d'une glomérulonéphrite secondaire à d'importants dépôts mésangiaux d'IgA. C'est la cause la plus fréquente des glomérulonéphrites.

Pathogénie

- Importants dépôts mésangiaux d'IgA.
- Cause inconnue mais maladie multifactorielle :
  - facteur individuel prédisposant (probablement génétique, chromosome 6).
  - facteur environnemental déclenchant (agent infectieux).

Mode de transmission

Exceptionnellement génétique.

Situations particulières

Ne pas confondre avec maladie de Buerger : thromboangéite oblitérante.

Incidence

1500 nouveau cas/an en France.

Prévalence

1 cas/79 habitants

Sexe ratio

Prédominance masculine (H/F = 2/1).

Signes cliniques

- Asymptomatique (30 à 50 %), juste hématurie microscopique.
- Hématurie macroscopique au cours d'un épisode infectieux.
- Insuffisance rénale chronique (20 à 30 % des cas). Protéinurie ± syndrome néphrotique, Insuffisance rénale aigüe possible (5 % des cas). HTA.

Évolution, complications

Évolution vers insuffisance rénale au bout de 20 ans (30 % des cas).

Diagnostic

Biopsie rénale : immunofluorescence révélant les dépôts glomérulaires d'IgA.

Examens complémentaires

Fonction rénale, cardiaque.

Traitement

Symptomatique :

- Corticoïdes, immunosuppresseurs : azathioprine, cyclophosphamide, ciclosporine (limite évolution vers insuffisance rénale).
- Anti hypertenseurs : IEC ± ARA2.
- Dialyse et transplantation rénale au stade d'insuffisance rénale terminale.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

> 600 cas décrits dans la littérature.

Consultation préconceptionnelle

- Conseillée car le pronostic de la grossesse dépend du stade de l'atteinte rénale avant la gestation.
- Arrêt des IEC et ARA II, relais par β-bloquant ou inhibiteurs calciques.

Pendant la grossesse

Une prise en charge précoce et adaptée de la grossesse permet d'améliorer le pronostic.

Diagnostic anténatal

Non car facteur génétique peu probable.

Effets sur la grossesse

- Dépend de la fonction rénale avant la grossesse.
- Maladie rénale avancée (HTA difficile à équilibrer, clairance de la créatinine < 50 ml/min) : grossesse à haut risque (MFIU, prématurité, RCIU, petit poids de naissance).
- Atteinte modérée de la fonction rénale (HTA modérée, clairance de la créatinine entre 50 et 100 ml/min) : complications obstétricales possibles mais contrôlables.
- Absence d'HTA et clairance de la créatinine > 100 ml/min : grossesse d'évolution normale.

Effets de la grossesse

- Ils sont encore débattus. Absence d'effet de la grossesse à long terme sur l'évolution de la néphropathie, si fonction rénale préconceptionnelle préservée.
- Possible augmentation transitoire de la protéinurie en per-partum.

Risques fœtaux et néonataux

En cas de maladie rénale avancée, morbi-mortalité périnatale élevée : MFIU, RCIU, prématurité, petit poids de naissance.

Niveau de maternité

Niveau 3 (en collaboration avec néphrologue, centre de dialyse).

Mode d'accouchement

Selon les indications obstétricales.

Accouchement par voie basse

Sans particularité.

Césarienne

Sans particularité.

Hémorragie du post-partum

Pas de risque majoré. Risque transfusionnel majoré si anémie de l'insuffisance rénale.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Fonction rénale (clairance de créat, protéinurie, hématurie) + avis néphrologue.
- Cardio vasculaire (HTA) : ECG, échographie cardiaque.
- Plaquettes et hémostase si insuffisance rénale terminale (voir fiche Insuffisance rénale terminale).

Installation

Sans particularité.

Intubation

Sans particularité.

Anesthésie générale

- Voir fiche Insuffisance rénale terminale et tableau Interactions des immunosuppresseurs avec l'anesthésie générale.
- Stabilité hémodynamique (sous traitement anti-HTA).

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

- Voir fiche Insuffisance rénale terminale et tableau Interactions des immunosuppresseurs avec l'anesthésie générale.
- Risque de thrombopénie avec cyclophosphamide.
- Possible en absence de troubles de la coagulation.

Après accouchement

Post-partum

- Adaptation posologique des antalgiques en cas d'insuffisance rénale.
- Prévention anti-thrombotique si syndrome néphrotique.

Allaitement maternel

- Allaitement possible également sous IEC : captopril, énalapril, bénazépril et quinapril, sauf si enfant prématuré ou insuffisant rénal.
- Éviter l'allaitement sous ARA II.

À retenir

- Glomérulonéphrite secondaire à d'importants dépôts mésangiaux d'IgA responsable d'une hématurie avec syndrome néphrotique et évoluant vers l'insuffisance rénale dans 30 % des cas.
- Le pronostic de la grossesse dépend du stade de l'atteinte rénale avant la gestation :
  - Si maladie rénale avancée (HTA difficile à équilibrer, clairance de la créatinine < 50 ml/min) : grossesse à haut risque (MFIU, prématurité, RCIU, petit poids de naissance).
  - Si atteinte modérée de la fonction rénale (HTA modérée, clairance de la créatinine entre 50 et 100 ml/min) : complications obstétricales possibles mais contrôlables.
  - Si absence d'HTA et d'insuffisance rénale (clairance de la créatinine > 100 ml/min) : grossesse d'évolution normale.
- Le traitement corticoïdes et immunosuppresseurs peuvent être prescrits au cours de la grossesse, s'ils sont indispensables.
- Les techniques anesthésiques privilégient les anesthésies périmédullaires. Il faut adapter les médicaments et les doses selon la sévérité de l'atteinte rénale.
- Centre référent régional : SORARE : Sud-Ouest maladies RenAles RarEs. CHU Toulouse.

Bibliographie

Limardo M, et al. American Journal of Kidney Disease 2010;56:506-12.
Abe S. Clin Nephrol 1994;41:61-4.
Abe S. Kidney Int 1991;40:1098-102.

Syndrome de Bernard-Soulier

Bernard-Soulier syndrome

R. Fuzier

Autres noms : Dystrophie thrombocytaire hémorragipare, syndrome des plaquettes sanguines géantes.

Généralités sur la pathologie

Définition

Macrothrombocytopénie héréditaire caractérisée par une tendance aux saignements, une thrombopénie et la présence de plaquettes géantes.

Pathogénie

- Dysfonctionnement de plaquettes avec défaut d'expression des glycoprotéines de membranes GpIb-V-IX qui jouent un rôle essentiel dans agrégation plaquettaire et l'adhésion au sous-épithélium.
- Maladie génétique. Plusieurs mutations sur les chromosomes 17, 22 ou 3.

Mode de transmission

Autosomique récessive.

Incidence

1/1 000 000 (+ fréquent si consanguin).

Sexe ratio

H = F

Signes cliniques

- Epistaxis, saignements gingivaux et gastro-intestinaux, ménorragies.
- Tendances hémorragiques post-traumatiques et post-chirurgicaux.
- Signes hémorragiques non corrélés avec thrombopénie.

Évolution, complications

Pas de mise en jeu du pronostic vital. Bon pronostic si traitement approprié.

Diagnostic

Taux de plaquettes ↓ mais, parfois faussés par présence de plaquettes géantes non comptabilisées. TS ↑.

Examens complémentaires

Expression réduite ou absente du complexe GPIb-V-IX.

Traitement

Transfusions plaquettaires en cas de syndrome hémorragique.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Oui.

Consultation préconceptionnelle

Consultation conseillée, si consanguinité.

Pendant la grossesse

- Suivi hématologique. Pas de traitement prophylactique par des transfusions plaquettaires (bénéfice non démontré, risque iso-immunisation important).

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

- Disponibilité de CGA et plaquettes lors de l'accouchement. Apports d'immunoglobulines avec ou non corticoïdes si iso-immunisation (risque de thrombopénie fœtale). Suivi échographie fœtale (hémorragie intracérébrale).

Diagnostic anténatal
Non indiqué, risque hémorragique.

Effets sur la grossesse
Risque hémorragique.

Effets de la grossesse
Pas d'influence de la grossesse sur la maladie.

Risques fœtaux et néonataux
- Risque d'allo-immunisation fœto-maternelle antiplaquettaire.
- Risque hémorragie fœtale sévère (si plaquettes < 20-50 G/l).

Niveau de maternité
Type 3 pour risque hémorragique et environnement pédiatrique.

Mode d'accouchement
- Selon indications obstétricales. Accouchement programmé (haut risque hémorragique).
- Disponibilité de CGA et concentrés plaquettaires.

Accouchement par voie basse
Délivrance artificielle et révision utérine systématique.

Césarienne
Possible.

Hémorragie du post-partum
- Risque majoré. Adaptation de l'algorithme de prise en charge avec transfusion précoce de plaquettes en cas d'HPP. Sulprostone et acide tranéxamique autorisés.
- Hystérectomie souvent réalisée.

Prise en charge anesthésique
Évaluation
- Symptomatologie hémorragique : antécédents personnels et familiaux.
- Antécédents chirurgicaux et obstétricaux : complications hémorragiques.
- Traitements antérieurs : transfusions, immunoglobulines, corticoïdes.
- Prévoir en début de travail des concentrés plaquettaires mis à disposition sur le site.
- Pas de transfusion de plaquettes prophylactique.

Installation, monitorage
Sans particularité.

Intubation
Sans particularité.

Anesthésie générale
Sans particularité.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie
Toutes les APM sont contre-indiquées.

Après l'accouchement

Post-partum

- Mère : saignements post-partum (période à risque jusqu'à 6 semaines après accouchement).
- Nouveau-né : contrôle des plaquettes au cordon. Saignements à la naissance.

Allaitement maternel

Sans particularité.

À retenir

- ▶ Macrothrombocytopénie autosomique récessive caractérisée par une tendance hémorragique, une thrombopénie et la présence de plaquettes géantes. Les signes hémorragiques ne sont pas corrélés avec la thrombopénie.
- ▶ La grossesse est à haut risque de complications maternelles (hémorragies à accouchement et en post-partum) et fœtale (hémorragie intracérébrale, thrombopénie fœtale par allo-immunisation fœto-maternelle antiplaquettaire). Un traitement prophylactique par transfusion de plaquettes n'est pas indiqué. Une PEC en niveau 3 est indispensable, en collaboration avec les hématologistes.
- ▶ L'accouchement doit être programmé. La voie basse doit être atraumatique. Une césarienne en urgence est indiquée en cas d'hémorragie intracrânienne fœtale.
- ▶ Les anesthésies périmédullaires sont contre-indiquées. L'anesthésie générale est sans particularité.
- ▶ Centre de Référence des Pathologies Plaquettaires (CRPP). Pr MC Alessi. Hôpital de la Timone. Marseille.

Bibliographie

Peitsidis P, et al. Haemophilia 2010;16:584-91.
Uotila J, et al. Am J Perinatol 2008;25:219-23.
Prabu P, et al. Clin Lab Haematol 2006;28:198-201.

Syndrome de Brugada

Brugada syndrome

R. Fuzier, A. Hesbois, N. Prouteau

Autres noms : fibrillation ventriculaire idiopathique type Brugada, syndrome de mort subite nocturne accidentelle.

Généralités sur la pathologie

Définition

Pathologie héréditaire responsable de troubles du rythme ventriculaire. Il se caractérise par un aspect typique de l'ECG (élévation du segment ST sur au moins 2 dérivations précordiales droites V1-V3 successives + aspect atypique de bloc de branche droit) associé à un risque accru de mort subite par fibrillation ventriculaire.

Pathogénie

- Mutation d'un gène provoquant une altération du fonctionnement du canal sodique, qui possède un rôle majeur dans l'activité électrique cardiaque, pouvant dégénérer en fibrillation ventriculaire.
- Le cœur est de morphologie normale et se contracte normalement.

Mode de transmission

- Plusieurs mutations de gène dont SCN5A, GPD1-L, CACNA1c, CACNB2, SCN1B, KCNE3…
- Formes familiales : autosomique dominant (pénétrance incomplète) ou formes sporadiques.

Types

- 3 types suivant l'intensité du sus-décalage et la morphologie du segment ST :
  - Type I : segment ST convexe, sus-décalé d'au moins 0,2 mV et suivi d'une onde T négative dans les dérivations droites (V1-V2).
  - Type II : segment ST en selle et surélevé d'au moins 0,2 mV mais pouvant décroître dans le temps à 0,1 mV. Onde T positive ou biphasique.
  - Type III : segment ST convexe ou en selle, sus-décalé de moins de 0,1mV. Onde T positive.

Situations particulières

Le syndrome de mort subite inexpliquée (SUDS), maladie endémique en Asie du sud-est correspond à la même maladie.

Prévalence

5/10 000, 1/1 000 si type I.

Sexe ratio

Prédominance masculine : F/H = 1/8 (tout âge, souvent vers 40 ans).

Signes cliniques

Le plus souvent asymptomatique.

- Tachycardie précédant la survenue du trouble du rythme.
- Malaises avec ou sans perte de connaissance. Convulsions.
- Troubles du rythme préférentiellement la nuit. Ils doivent alors être suspectés lors d'énurésies accidentelles nocturnes qui traduisent la sévérité de la syncope.

Évolution, complications

- Évolution imprévisible. Les patients asymptomatiques sont moins à risque de troubles rythmiques.
- Risque de mort subite par fibrillation ventriculaire.
- Risque du défibrillateur implantable : choc électrique inapproprié (20 %).
- Complications locales du défibrillateur (en raison de la pose chez des patients jeunes et actifs) : infection locale, hématome, déplacement ou rupture de sonde.

Diagnostic

- ECG : diagnostic établi si type I. Parfois diagnostic difficile car les anomalies sont variables au cours du temps. Le système nerveux autonome ainsi que certains médicaments peuvent moduler l'aspect du segment ST.
- Test pharmacologique (si doute, si type II ou III) : injection intraveineuse d'anti-arythmiques de classe IC (flécaïne, ajmaline) qui va majorer ou révéler les anomalies de l'ECG. Nécessite une hospitalisation en cardiologie sous surveillance continue de l'ECG pendant quelques heures.
- Exploration électro physiologique (chez le patient asymptomatique présentant un type I spontané ou des antécédents familiaux de mort subite).

Examens complémentaires

- Échographie cardiaque : absence de cardiopathie.
- Diagnostic moléculaire avec identification de mutations connues.

Traitement

- Chez les patients symptomatiques : défibrillateur automatique implantable (DAI).
- Voir la liste actualisée des médicaments contre-indiqués (anti-arythmiques classe 1A et 1C, inhibiteurs calciques, β-bloquants, propofol, bupivacaïne, procaïne) ou à éviter (kétamine, tramadol, lidocaïne, métoclopramide).
- Traiter rapidement toute hyperthermie ; la fièvre peut accentuer l'anomalie ECG et favoriser les troubles du rythme.
- Suivi cardiologique. Au minimum, un ECG tous les ans, même en l'absence de symptôme. Consultation cardiologique tous les 6 mois si défibrillateur

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Oui, cas publiés.

Consultation préconceptionnelle

- Le syndrome de Brugada ne contre-indique pas la grossesse.
- Arrêt des médicaments contre-indiqués ou à éviter.

Pendant la grossesse

- Suivi cardiologique rapproché si défibrillateur implantable.
- Interactions entre la maladie et la grossesse mal connues.

Diagnostic anténatal

Non documenté. Enquête familiale chez tous les apparentés du premier degré (parents, frères, sœurs et enfants) de tout sujet atteint avec ECG, voir test pharmacologique.

Effets sur la grossesse

Mal connus.

Effets de la grossesse

Mal connus.

Risques fœtaux et néonataux
Transmission au fœtus à 50 % si formes familiales.

Niveau de maternité
Niveau 2-3 disposant d'un service de rythmologie (programmation de DAI), de moyens humains et matériels suffisants (scope 5 branches, défibrillateur externe).

Mode d'accouchement
- Selon les indications obstétricales.
- Sous scope 5 dérivations avec analyse segment ST.

Accouchement par voie basse
Possible.

Césarienne
Possible. L'emploi du bistouri électrique impose une désactivation préalable du DAI

Hémorragie du post-partum
Pas de risque majoré.

Prise en charge anesthésique

Évaluation
- Connaitre le type de DAI (carte d'appareillage). Faire ECG.
- Évaluation cardiologique et rythmologique : pour diagnostic (type de Brugada), si choc électrique récent du DAI, pour suivi tous les 6 mois du DAI.
- Éviter les interférences électromagnétiques avec le DAI :
  - Faire désactiver le DAI si emploi du bistouri électrique (césarienne). Soit en plaçant un aimant pendant 30 secondes sur le DAI pour les appareils de 1re et 2e génération ou soit en reprogrammant les appareils de 3e et 4e génération.
  - Préférer utilisation du bistouri bipolaire.
  - Sinon disposer la plaque du bistouri unipolaire le plus loin possible en s'assurant que l'arc électrique ne passe pas par le boitier.
  - Dans tous les cas, l'apposition d'un aimant sur tous les DAI actuels supprime la fonction de détection et permet l'emploi du bistouri électrique.
- Disposer d'un défibrillateur externe, d'un aimant et de drogues β-stimulantes (dobutamine, isoprénaline).
- Éviter toute stimulation parasympathique, hypoxie, hypercapnie, hypothermie, hypo et hyperkaliémie, hypocalcémie favorisant la survenue d'arythmie.

Installation
- Scope systématique en salle de naissance avec 5 électrodes et monitorage ST.
- Surveillance température (normothermie, éviter fièvre).
- Pression sanglante si besoin de catécholamines.

Intubation
Sans particularité.

Anesthésie générale
- Éviter les médicaments contre-indiqués dont propofol, lidocaïne, bupivacaïne, procaïne, kétamine, tramadol, métoclopramide.
- Parmi les halogénés, préférer le sévorane qui ne modifie pas le segment QT.
- La succinylcholine est responsable de fasciculations, source d'interférences électromagnétiques avec le DAI.
- L'apposition d'un aimant sur tous les DAI actuels supprime la fonction de détection et permet l'emploi du bistouri électrique.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

- Éviter les médicaments contre-indiqués dont la bupivacaïne, la procaïne, la lidocaïne.
- L'utilisation de la ropivacaïne est possible mais doit rester prudente.

Après l'accouchement

Post-partum

- Surveillance en surveillance continue ou soins intensifs.
- Éviter métoclopramide et tramadol.
- Contrôle du DAI par le rythmologue au décours de toute intervention (césarienne).

Allaitement maternel

Pas d'information.

À retenir

▶ Pathologie héréditaire responsable de troubles du rythme ventriculaire. Risque de mort subite par fibrillation ventriculaire. Diagnostic parfois difficile.

▶ La grossesse n'est pas contre-indiquée mais nécessite un suivi rythmologique rapprochée, notamment chez les parturientes porteuses d'un défibrillateur implantable. Les interactions grossesse et maladies sont mal connues. Le risque de transmission fœtale est de 50 %, en cas de formes familiales.

▶ Certains médicaments peuvent aggraver les anomalies électriques. Voir la liste actualisée des médicaments contre-indiqués (anti-arythmiques classe 1A et 1C, inhibiteurs calciques, β-bloquants, propofol, bupivacaïne, procaïne) ou à éviter (kétamine, tramadol, lidocaïne, métoclopramide) sur le site brugadadrugs.org.

▶ Prendre les précautions d'usage afin d'éviter les sources d'interférences électromagnétiques en cas de défibrillateur automatique implantable (préférer le bistouri bipolaire, éviter la succinylcholine responsable de fasciculations…).

▶ Plusieurs centres de références pour la prise en charge des maladies cardiaques héréditaires.

Bibliographie

Ripley A, et al. J Clin Anesth 2013;25:78-9.
Carey SM, et al. Anaesth Intensiv Care 2011;39:571-7.
Bramall J, et al. Int J Obstet Anesth 2011;20:181-4.

Syndrome de Budd-Chiari

Budd-Chiari syndrome

M. Bonnin

Généralités sur la pathologie

Définition

Ensemble des manifestations cliniques et biologiques se rapportant à la thrombose des veines sus-hépatiques.

Pathogénie

- Causes locales : tumeurs hépatiques, abcès, kystes entrainant une compression de la veine cave inférieure (25 %).
- Causes générales : syndromes myéloprolifératifs (maladie de Vaquez), anomalies de la crase sanguine.
- Formes idiopathiques : 1/3 des cas. Les facteurs de risque sont constitués par les œstrogènes féminines et la contraception orale (risque × 2,5).

Mode de transmission

Non génétique.

Types

- Subaigu ou fulminant.
- Aigu.
- Chronique évoluant par poussées asymptomatiques.

Situations particulières

Parfois associé à maladie de Vaquez.

Incidence

0,4/1 000 000 en France

Sexe ratio

Prédominance féminine.

Signes cliniques

Douleur de l'hypocondre droit. Ascite. Signes d'hypertension portale.

Évolution, complications

Index pronostic de Rotterdam

- Formes aigues et subaigües : décès, insuffisance hépatocellulaire, hypertension portales et complications.
- Formes traitées : accidents hémorragiques sur traitement anticoagulant (23 %), extension de la thrombose à la veine mésentérique, complications de l'hypertension portale dont cavernome portal à haut risque hémorragique.

Diagnostic

IRM et angiographie : Thromboses veineuses sus-hépatiques.

Examens complémentaires

- Iconographie (échographie abdominale, scanner abdominal, IRM et angiographie) : signes directs ou indirects de thrombose des veines sus hépatiques, retentissement sur le foie et la cavité abdominale.
- Biologie : cholestase, cytolyse, insuffisance hépatocellulaire, syndrome myéloprolifératif éventuel, anomalie de la crase sanguine et/ou thrombophilie éventuelle.
- Histologie (biopsie hépatique) : œdème, nécrose, fibrose.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Traitement

- Médical : fibrinolyse, anticoagulation au long cours.
- Radio interventionnel : shunt porto-systémique par cathétérisme intra hépatique trans-jugulaire proposé en urgence avant la chirurgie.
- Chirurgical : shunt chirurgical porto-systémique, transplantation hépatique.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

6 % surviennent chez la femme pendant la grossesse ou le post-partum

Cas et séries de cas. Dernière série, publiée en 2012, sur 45 femmes

Consultation préconceptionnelle

- Un antécédent de Budd-Chiari n'est plus une contre-indication à la grossesse.
- La grossesse est possible avec une prise en charge pluridisciplinaire, sous réserve des précautions suivantes :
  - Délai de 2 ans minimum avant la conception.
  - Traitement étiologique.
  - Maladie non évolutive.
  - Absence de cirrhose.
  - Traitement chirurgical de l'hypertension portale si besoin.
  - Information de la patiente

Diagnostic anténatal

Non indiqué.

Effets sur la grossesse

- Risques majeurs en cas de cirrhose avec hypertension portale non dérivée.
- La thrombocytose constitue un facteur de mauvais pronostic.
- FCS, MFIU, prématurité, HELPP syndrome (4 %). Hémorragies obstétricales.

Effets de la grossesse

Action prothrombogène de la grossesse.

- Budd-Chiari pendant la grossesse : formes aigues de mauvais pronostic, insuffisance hépatocellulaire.
- Budd-Chiari antérieur à la grossesse : forte morbi-mortalité (17 % de décès) en cas de cirrhose avec hypertension portale non dérivée ; insuffisance hépatocellulaire, ascite, encéphalopathie hépatique, varices œsophagiennes, rupture de varices œsophagiennes.

Risques fœtaux et néonataux

- FCS (20 %). MFIU. Prématurité (38 %).
- 63 % de grossesses avec issue favorable.
- 58 % d'accouchements à terme d'un enfant en bonne santé.

Niveau de maternité

Suivi pluridisciplinaire en niveau 3.

Mode d'accouchement

Selon les indications obstétricales.

Accouchement par voie basse

Recommandé en cas d'hypertension portale.

Césarienne

Plus fréquente (53 % de césariennes).

Hémorragie du post-partum
- Risque augmenté avec ou sans traitement anticoagulant.
- Concerne 2/3 des parturientes sous anticoagulants.

Prise en charge anesthésique

Évaluation
- Suivi et évaluation multidisciplinaires.
- Évaluation de la fonction hépatique et recherche de signes d'hypertension portale.
- Évaluation du risque hémorragique.
- Organisation de la gestion péri-partum d'un éventuel traitement anticoagulant.
- Information de la patiente : techniques d'anesthésie, gestion du risque hémorragique et du risque thrombotique péri-partum.

Installation, monitorage
- 2 VVP de gros calibre. VVC si besoin.
- Pression artérielle sanglante si besoin.

Intubation

Sans particularité

Anesthésie générale
- Éviter les agents à métabolisme hépatique.
- Viser la stabilité hémodynamique.
- Éviter les épisodes hypertensifs.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie
- Si bilan de coagulation normal et en période de fenêtre du traitement anticoagulant.
- Rachianesthésie à éviter si d'instabilité hémodynamique maternelle.

Après l'accouchement

Post-partum
- Traitement anticoagulant.
- Risque thrombotique majeur : thrombose mésentérique, infarctus splénique.

Allaitement maternel

Selon les thérapeutiques associées.

À retenir

- ▶ Ensemble des manifestations cliniques et biologiques se rapportant à la thrombose des veines sus-hépatiques.
- ▶ La grossesse est possible, sous certaines conditions et avec une prise en charge pluridisciplinaire en niveau 3. La grossesse et le post-partum constituent un risque majeur de récidive sur le mode aigu et augmentent le risque de complications liées à l'hypertension portale.
  - Budd-Chiari pendant la grossesse : les formes aigues sont de mauvais pronostic (insuffisance hépatocellulaire).
  - Budd-Chiari antérieur à la grossesse : Un antécédent de Budd-Chiari n'est plus une contre-indication absolue à la grossesse. Il existe une forte morbi-mortalité en cas de cirrhose avec hypertension portale non dérivée (insuffisance hépatocellulaire, ascite, encéphalopathie hépatique, varices œsophagiennes, rupture de varices œsophagiennes).

▶ L'accouchement par voie basse reste privilégié en cas d'hypertension portale. La césarienne est plus fréquente. Le risque d'HPP est augmenté avec ou sans traitement anticoagulant.

▶ Les anesthésies périmédullaires sont réalisables si bilan de coagulation normal et délai suffisant avec le traitement anticoagulant. La rachianesthésie est contre-indiquée en cas d'instabilité hémodynamique.

▶ L'anesthésie doit prévoir une stabilité hémodynamique et éviter les épisodes hypertensifs. Les agents à métabolisme hépatique seront évités.

▶ Centre de référence des maladies rares du foie (CRMVF). AP-HP Hôpital Beaujon, INSERM U773. Clichy.

Bibliographie

Hoekstra J, et al. J Hepatol 2012;57:1214-9.
Aggarwal N, et al. J Obstet Gynaecol Res 2011;37:575-80.
Rautou PE, et al. J Hepatol 2009;51:47-54.

Maladie de Buerger

Buerger disease

V. Fuzier, F. Gaches

Autre nom : thromboangéite oblitérante.

Généralités sur la pathologie

Définition

Vascularite des artères et veines de petit et moyen calibre au niveau des membres.

Pathogénie

- Inflammation de vaisseaux responsable d'une obstruction des artères empêchant la circulation du sang dans les extrémités (pieds et mains).
- Origine mal connue.
- Facteurs favorisants : tabagisme +++, prédisposition génétique, infection…

Mode de transmission

- Non génétique.

Situations particulières

- Appartient aux groupes des artériopathies juvéniles.
- Ne pas confondre avec maladie de Berger (glomérulonéphrite à dépôts mésangiaux IgA).

Prévalence

1/5000 à 1/8000 habitants

Sexe ratio

Prédominance masculine (tabac).

Signes cliniques

- Syndrome de Raynaud : doigts froids, pales puis bleus et enfin rouges et douloureux.
- Crampes, paresthésies, claudication intermittente, thromboses superficielles (rarement profondes).

Évolution, complications

- Évolution par poussées.
- Complications : infections, gangrènes, amputations.

Diagnostic

Selon les critères de Mozes et al.

- Diagnostic certain si thrombose veineuse migratrice, phénomène de Raynaud, atteinte du membre supérieur.
- Absence d'hyperlipidémie, de diabète, de collagénose, de pathologie hématologique, de foyer emboligène.

Examens complémentaires

- Angiographie, écho-Doppler vasculaire
- Bilan cardio-vasculaire.

Traitement

- Arrêt du tabac total et définitif.
- Traitement symptomatique : vasodilatateurs, anti-agrégeants plaquettaires voir anticoagulants. Traitement local des ulcères.
- Chirurgie : pontage distal, amputation, sympathectomie cervicale ou lombaire.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Quelques cas rapportés.

Consultation préconceptionnelle

Grossesse possible.

Pendant la grossesse

- Préconiser un arrêt du tabagisme.
- Suivi spécialisé pour poursuite anti-agrégeants.

Diagnostic anténatal

Pas de transmission materno-fœtale.

Effets sur la grossesse

Mal connus.

Effets de la grossesse

Pas d'aggravation de la maladie pendant la grossesse.

Risques fœtaux et néonataux

Pas d'effets majeurs rapportés.

Niveau de maternité

Maternité de proximité possible.

Mode d'accouchement

Selon indications obstétricales.

Accouchement par voie basse

Pas de notification à ce sujet.

Césarienne

Pas de notification à ce sujet.

Hémorragie du post-partum

Pas de notification à ce sujet.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Respiratoire : pathologie post tabagique.
- Cardiovasculaire : éliminer autre cause d'affection vasculaire oblitérante (cholestérol, diabète).
- Chirurgie de revascularisation.
- Maintien des vasodilatateurs et antiagrégants plaquettaires.
- Risque thromboses veineuses, embolie pulmonaire : prévention thromboembolique.

Installation

Cathétérisme artériel difficile (absence de pouls périphérique).

Intubation

Sans particularité.

Anesthésie générale

Éviter froid et hypotension.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

- Éviter solutions adrénalinées (principe de précaution).
- Éviter hypotension.

Après accouchement

Post-partum

Prévention thromboembolique.

Allaitement maternel

Sans particularité.

À retenir

- Il s'agit d'une thromboangéite oblitérante (atteinte ischémique artérielle distale). L'arrêt du tabac est impératif.
- L'association grossesse-maladie est rare (prédominance masculine) La grossesse est possible et de déroulement normal.
- Les techniques anesthésiques ne présentent pas de particularité (éviter les solutions adrénalinées de principe).
- Centre de référence des maladies vasculaires rares. Pr JN Fiessinger. CHU Georges Pompidou, Paris.

Bibliographie

Kituchi N, et al. Int J Gynaecol Obstet 2006;94:62-6.

Syndrome CADASIL

Cerebral Autosomal Dominant Arteriopathy with Subcortical Infarcts and Leukoencephalopathy

E. Purenne, D. Benhamou

Autre nom : artériopathie cérébrale autosomique dominante avec infarctus cérébraux.

Généralités sur la pathologie

Définition

Artériopathie d'origine génétique touchant l'adulte d'âge jeune causant une démence précoce d'origine vasculaire.

Pathogénie

La lésion se définie par une atteinte des artères de moyens et petits calibres cérébrales.

Cause génétique. Mutation gène NOTCH3.

Mode de transmission

Autosomique dominant.

Prévalence

1-9/1 000 000

Sexe ratio

H = F

Signes cliniques

Début des symptômes après l'âge de 40 ans :

- Accidents vasculaires cérébraux multiple avec lacunes.
- Migraine avec ou sans aura.
- Epilepsie, rare.
- Atteinte cognitive.
- Trouble psychiatrique (syndrome dépressif, accès maniaque).

Évolution, complications

Évolution vers une démence vasculaire progressive.

Diagnostic

- Suspecté sur le tableau clinique et sur aspect de IRM cérébral avec leucoaraiose (lésions substance blanche), infarctus de type lacunaire, avec hypersignaux de la pointe des lobes temporaux sur les séquences pondérées T2.
- Confirmé par biopsie de peau (examen de référence) avec révélation par anticorps anti-Notch 3 de la protéine sur les cellules musculaires lisses des artérioles sous cutanés.
- La mutation pathogène du gène Notch 3 est recherchée dans 12 exons et permet d'assurer le diagnostic dans 90 % des cas.

Traitement

Traitement symptomatique des migraines, des AVC.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Oui

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Consultation préconceptionnelle
Grossesse possible.

Pendant la grossesse
- Suivi neurologique.
- Évaluation des risques pour enfant.

Diagnostic anténatal
- Possible si maladie sévère au sein d'une famille.
- Possibilité de diagnostic préimplantatoire.

Effets sur la grossesse
Non décrit.

Effets de la grossesse
- N'augmente pas le risque d'AVC.
- Ne déclenche pas la maladie.
- Apparition de symptômes de type hémiparésie, hémi-paresthésie, trouble visuel.

Risques fœtaux et néonataux
Transmission fœtale à 50 %

Niveau de maternité
Avis neurologue au cas par cas.

Mode d'accouchement
Selon les indications obstétricales.

Accouchement par voie basse
Éviter les efforts expulsifs pour éviter les poussées tensionnelles.

Césarienne
Privilégier l'ALR : prévention des variations tensionnelles.

Hémorragie du post-partum
Pas de risque majoré.

Prise en charge anesthésique

Évaluation
Avis neurologique.

Installation
Sans particularité.

Intubation
Sans particularité.

Anesthésie générale
Prévention des variations tensionnelles importantes.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie
Case report.

Après accouchement

Post-partum
Risque de crise de migraine sévère avec aura dans le mois post-partum.

Allaitement maternel
Bromocriptine pourvoyeuse d'ischémie cérébrale donc à contre-indiquer par principe de précaution chez les patientes atteintes de CADASIL même si rien de publier avec l'association des deux.

À retenir

- Artériopathie cérébrale autosomique dominante avec infarctus cérébraux et leuco-encéphalopathie. Maladie génétique touchant l'adulte d'âge jeune causant une démence précoce d'origine vasculaire.
- La grossesse est possible ; elle n'augmente pas le risque d'AVC et de déclenche pas la maladie. Il est recommandé d'éviter les efforts expulsifs pour limiter les poussées tensionnelles
- Il existe un risque de crise de migraine avec aura sévère dans le mois suivant l'accouchement. Un suivi neurologique est recommandé.
- Les techniques d'anesthésie privilégient les anesthésies périmédullaires. L'anesthésie est sans particularité.
- Centre de référence des maladies vasculaires rares du système nerveux central et de la rétine. Pr H Chabriat. Hôpital Lariboisière. Paris.

Bibliographie

Malandrini A, et al. Stroke 2008;39:838-44.
Roine S, et al. Neurology 2005;64:1441-3.
Kim YS, et al. Neurol Sci. 2013;34:409-11.

Cancer de la thyroïde

Thyroid cancer

M. Bonnin, B. Storme, G. Rosano

Autre nom : nodule(s) cancéreux de la thyroïde.

Généralités sur la pathologie

Définition

Affection maligne de la glande thyroïde.

Mode de transmission

Cancers différenciés : irradiation, surcharge ou carence iode, antécédents familiaux. Cancers médullaires : forme familiale (mutation du proto-oncogène RET) ou forme sporadique.

Types

- Cancers différenciés (épithéliaux) : cancer papillaire (70 %) ou vésiculaire (15 %).
- Cancers médullaires (10 %), dans le cadre d'une NEM 2.

Situations particulières

NEM 2 : cancer médullaire thyroïde + phéochromocytome + hyperparathyroïdie.

Voir fiches : Hypoparathyroïdie, Hyperparathyroïdie et Phéochromocytome.

Incidence

4 000 nouveaux cas par an en France.

Prévalence

20-50 % population générale.

Sexe ratio

Si papillaire : sujet jeune et 3 F/1 H. Si vésiculaire : sujet âgé et H > F.

Signes cliniques

- Nodule thyroïdien > 1 cm, dur, isolé, fixé, ± compressif, adhésion de la peau.
- Nodule douloureux, sensible à la palpation (si médullaire).
- Adénopathies cervicales (si papillaire).
- Signes de NEM 2 (phéochromocytome, hyperparathyroïdie).

Évolution, complications

- Signes de compression : dyspnée, dysphonie, dysphagie, douleur.
- Métastases osseuses (si vésiculaire).
- Métastases hépatiques, osseuses, pulmonaires et cérébrales (si médullaire).

Diagnostic

- Euthyroïdie : TSH ± T4L (thyroxine libre) normales.
- Calcitonine ↑ (si médullaire).
- Échographie thyroïdienne : nodule échogène avec micro calcifications et adénopathies.
- Cytoponction à l'aiguille fine échoguidée.
- Histologie : cancer différencié (folliculaire ou papillaire) ou cancer médullaire.

Examens complémentaires

TDM cervico-thoracique (bilan extension) et scintigraphie thyroïde.

Traitement

- Thyroïdectomie totale ± curage ganglionnaire. Radiothérapie à iode 131.
- Hormonothérapie substitutive (thyroïde et parathyroïde).

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

- 10 % des cancers de la thyroïde sont diagnostiqués en péripartum (75 % en post-partum). 11 à 15 % de nodules thyroïdiens sont retrouvés pendant la grossesse, malignité dans 5 à 20 % des cas.
- Aucun cas de NEM type 2 publié chez parturiente.

Consultation préconceptionnelle

Il est recommandé d'attendre 6 mois à 1 an après radiothérapie par iode 131 pour débuter une grossesse.

Pendant la grossesse

- Si cancer connu avant la grossesse :
  - Un bilan est réalisé à 9 à 12 mois (pas de récidive, bilan thyroïdien stabilisé sous traitement). Il est recommandé d'attendre 6 mois à 1 an après radiothérapie par iode 131 pour débuter une grossesse.
  - Un contrôle du bilan thyroïdien sera pratiqué dès le 1er trimestre puis répété tous les 2 mois. Le traitement freinateur par L-thyroxine est maintenu pendant la grossesse mais nécessite une augmentation des doses dès le 2e mois pour maintenir les taux de T4L dans les normes.
  - Reprise du traitement antérieur à la grossesse en post-partum.
- Si cancer découvert lors de la grossesse (10 % des cas) :
  - Thyroïdectomie réalisée pendant la grossesse (au 2e trimestre) ou en post-partum selon le rapport bénéfices/risques et le type histologique.
  - Traitement par Iode 131 radioactive sera réalisé en post-partum.
  - Traitement substitutif par lévothyroxine (en attente de la chirurgie, pour éviter hypothyroïdie fœtale) avec augmentation des besoins de 30 à 50 % pendant la grossesse (but : TSH indétectable et T4 L normale).
  - Interaction Fer, antiacide et calcium avec biodisponibilité de L-thyroxine.

Diagnostic anténatal

Non-indiqué.

Effets sur la grossesse

- Fertilité non affectée.
- Sans particularité.

Effets de la grossesse

- Stimulation de la glande thyroïde par les œstrogènes et l'HCG pendant la grossesse.
- Pronostic comparable à la femme non enceinte (si tumeur différenciée).

Risques fœtaux et néonataux

Risque hypothyroïdie fœtale si mauvais traitement substitutif.

Niveau de maternité

Maternité de proximité, en collaboration avec endocrinologue.

Mode d'accouchement

Selon les indications obstétricales.

Accouchement par voie basse

Sans particularité.

Césarienne

Sans particularité.

Hémorragie du post-partum

Pas de risque majoré.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Biologique : bilan thyroïdien, parathyroïdien.
- Cardiologique : ECG et échocardiographie.
- Critères d'intubation difficile : compression, dyspnée, dysphagie.

Installation

Sans particularité. Matériel d'intubation difficile disponible.

Intubation

Risque d'intubation difficile.

Anesthésie générale

Sans particularité.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

Sans particularité.

Après accouchement

Post-partum

Si cancer découvert lors de la grossesse : thyroïdectomie post-partum, début de radiothérapie.

Allaitement maternel

Contre indiqué en cas de radiothérapie à iode 131.

À retenir

- Le cancer papillaire est le plus fréquent. 10 % des cancers de la thyroïde sont diagnostiqués pendant la grossesse (75 % en post-partum). Aucun cas de NEM type 2 n'est publié chez la femme enceinte. La grossesse est possible dans une maternité de proximité, en collaboration avec endocrinologue.
  - Si cancer connu avant la grossesse : il est recommandé d'attendre 6 mois à 1 an après radiothérapie par iode 131 pour débuter une grossesse. Suivi du bilan thyroïdien. Majoration des doses de L-thyroxine dès le 2e mois. Reprise du traitement antérieur à la grossesse en post-partum.
  - Si cancer découvert lors de la grossesse : thyroïdectomie possible au 2e trimestre ou en post-partum. Suivi du bilan thyroïdien. Majoration des doses de L-thyroxine dès le 2e mois. Traitement par Iode 131 radioactive en post-partum.
- Le mode d'accouchement sera choisi selon les indications obstétricales.
- Les techniques d'anesthésie privilégient les anesthésies périmédullaires ; réalisables après élimination d'une HTIC. L'anesthésie générale est sans particularité.
- Centre de référence des maladies de la réceptivité hormonale. Pr Rodien. CHU Angers.

Bibliographie

De Groot LJ, et al. J Clin Endocrinol Metab 2012;97:37A-8A.
Lansdown A, et al. Best Pract Res Clin Endoc Met 2011;25:911-26.
Pacini F, et al. Eur J Endocrinol 2005;153:651-9.

Cardiomyopathie dilatée familiale
Dilated cardiomyopathy

V. Fuzier, N. Prouteau

Autre nom : cardiomyopathie dilatée idiopathique.

Généralités sur la pathologie

Définition

Maladie cardiaque associe une dilatation ventriculaire du VG et une insuffisance cardiaque.

Pathogénie

- Altération sévère de la fonction systolique du VG avec diminution de la fraction éjection (FEV).
- Cause mal connue.

Mode de transmission

- Autosomique dominant (56 %). Mutation d'un gène codant l'actine cardiaque et autres protéines du cytosquelette.
- Autosomique récessive (16 %).
- Mitochondriales (10 %).
- Lié à X.

Types

5 formes phénotypiques :

- Forme associée à dystrophie musculaire (dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss, dystrophie musculaire de Duchenne et Becker).
- Forme juvénile de progression rapide, sans dystrophie musculaire.
- Forme avec hypokinésie segmentaire.
- Forme avec troubles de la conduction.
- Forme avec troubles auditifs (syndrome Alström, syndrome de Rosenberg).

Situations particulières

- Se différencie de la cardiomyopathie du péripartum par son histoire familiale et son moment de survenue pendant la grossesse.
- Dystrophie musculaire d'Emery-Dreifuss : cardiomyopathie + atrophie musculaire + rétractions tendineuses précoces.
- Dystrophie musculaire de Duchenne et Becker : atrophie et faiblesse musculaire progressive des muscles squelettiques, lisses et cardiaques.
- Syndrome Alström : dystrophie des cônes et bâtonnets, surdité, résistance à insuline, diabète type 2, cardiomyopathie dilatée et insuffisance hépatique et rénale progressive.
- Syndrome de Barth : cardiomyopathie dilatée, myopathie squelettique, neutropénie, retard de croissance et acidurie organique.

Incidence

1/10 000/an (sous-estimée)

Prévalence

1/2 500 individus

Signes cliniques

Signes d'insuffisance cardiaque : dyspnée effort, orthopnée, dyspnée nocturne, œdèmes, trouble du rythme, congestion hépatique, ascite, asthénie…

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Évolution, complications
Mort subite par arythmie, embolie. Mort par insuffisance cardiaque réfractaire.

Diagnostic
Échographie en urgence : FEV < 40 %. Diamètre télédiastolique du VG augmenté. Valves, coronaires et péricarde normaux.

Examens complémentaires
- Bilan cardiaque complet : Pro-BNP (2 fois plus haut chez femme enceinte), ECG (trouble du rythme), RT (Cardiomégalie), coronarographie.
- EMG et biopsie musculaire si possible myopathie.

Traitement
- Limiter précharge et diminuer post charge.
- Restriction des apports en sel et en liquides. Diurétiques (furosémide) si signes congestifs. IEC en 1re intention (contre indiqué pendant la grossesse mais possible en post-partum). β-bloquants (métoprolol) ou spironolactone (contre-indiqué pendant la grossesse) en seconde intention.
- Catécholamines.
- Anticoagulants si fibrillation auriculaire ou si FEV < 20 %.
- *Pacemaker*, défibrillateur implantable, greffe cardiaque assistance ventriculaire, transplantation.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte
Rare car grossesse contre-indiquée (parfois refus d'IMG).

Consultation préconceptionnelle
- Conseil génétique recommandé.
- Information du risque important d'aggravation de la fonction cardiaque pendant la grossesse et en post-partum (grade I).
- Grossesse contre-indiquée (classe WHO IV) si NYHA 3-4, FEV < 30 %. En cas de FEV< 20 % : mortalité maternelle importante et indication d'IMG.
- Si FEV < 40 % : grossesse à haut risque et nécessite, en cas de refus de IMG, une PEC spécialisée en maternité niveau 3 avec hospitalisation.

Pendant la grossesse
- Poursuite du traitement par β-bloquants.
- Arrêt des IEC, ARA2 et spironolactone.
- Poursuite des anticoagulants (risque emboles systémiques).
- Si besoin tocolyse : éviter β2-agonistes et inhibiteurs calciques, préférer atosiban.

Effets sur la grossesse
Interruption en cas d'insuffisance cardiaque mal tolérée.

Effets de la grossesse
- Cardiomyopathie mal tolérée.
- Aggravation avec mortalité maternelle, œdèmes pulmonaires, AVC, arythmie.
- Risque de manifestations thromboemboliques.

Risques fœtaux et néonataux
- Prématurité, MFIU.
- Risque transmission au fœtus de 50 % si maladie autosomique dominante.

Niveau de maternité

Niveau 3 pour PEC cardiologique spécifique.

Mode d'accouchement

- De toute façon, accouchement programmée.
- Toujours privilégier AVB.
- Injection lente d'ocytociques : 5 UI en 10 minutes.

Accouchement par voie basse

- Déclenchée si fonction cardiaque stable.
- Sous analgésie péridurale précoce et titrée.
- Sous monitorage complet : PNI, scope, SpO_2.
- Oxygénothérapie pour SpO_2> 95 %.

Césarienne

- Programmée sous anesthésie péridurale si la patiente supporte le décubitus latéral gauche.
- Éviter rachianesthésie.
- Sous AG : éviter crash induction, induction « cardiaque » avec morphinique.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Échographie cardiaque obligatoire.
- Évaluation neuromusculaire soigneuse : recherche possible myopathie associée (voir fiche myopathies). Tenir compte d'un *pacemaker*, défibrillateur implantable, d'une transplantation cardiaque.

Monitorage, équipement

Monitorage : scope, PNI et SpO_2 en salle de naissance. Pression invasive si besoin.

Intubation

Sans particularité

Anesthésie générale

- Éviter toute augmentation de la précharge. Diminuer la postcharge.
- Induction « cardiaque » avec morphinique.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

- Analgésie péridurale d'indication médicale. Mise en place précoce pour le travail.
- Titrée, dans tous les cas.
- Efficace pour la césarienne si la patiente supporte la position.
- Éviter la rachianesthésie
- Intérêt de la péri-rachianesthésie : bonne option pour titration des doses, si césarienne ou AVB.

Après l'accouchement

Post-partum

- PEC du nouveau-né à recherche hypoglycémie, bradycardie, détresse respiratoire (si β-bloquants).
- Anticoagulation à reprendre.
- Suivi cardiologique à long terme
- Mettre en place une contraception efficace.

Allaitement maternel

- A discuter avec cardiologue, selon la fonction cardiaque.
- Bromocriptine contre indiquée.
- Possible sous IEC si bénazépril, captopril, énalapril ou quinapril.

À retenir

- Cardiomyopathie familiale avec dilatation et altération systolique du VG. Elle se différencie de la cardiomyopathie du péripartum par son histoire familiale et son moment de survenue pendant la grossesse.
- Si NYHA 3-4, FEV < 30 % : la grossesse est contre-indiquée (classe WHO IV). La mortalité maternelle est importante et une IMG est indiquée.
- Si FEV < 40 % : la grossesse est à haut risque (arythmie, manifestations thromboemboliques, insuffisance cardiaque) et nécessite, en cas de refus de IMG, une PEC spécialisée en maternité niveau 3 en collaboration avec les cardiologues.
- L'accouchement doit être programmé. La voie basse est privilégiée (si fonction cardiaque stabilisée) sous analgésie péridurale précoce.
- Les techniques anesthésiques tendent à privilégier l'APM (indication médicale pour le travail) et visent une stabilité tensionnelle (rachianesthésie non recommandée). Il faut éviter toute augmentation de la précharge et toute diminution de la post charge.
- Pas besoin d'une antibioprophylaxie spécifique de l'endocardite bactérienne.
- Plusieurs centres régionaux de compétences des cardiomyopathies.

Bibliographie

ESC Guidelines on the management of cardiovascular diseases during pregnancy. 2011.

Singh N, et al. J Obstet Gynaecol Res 2013;39:1415-8.

Wood, et al. Acta Anesthesiol Belg 2008;59:87-9.

Cardiomyopathie hypertrophique

Hypertrophic cardiomyopathy

V. Fuzier, N. Prouteau

Généralités sur la pathologie

Définition

La plus fréquente des maladies cardiaques d'origine génétique, caractérisée par une hypertrophie du VG asymétrique (à prédominance septale), s'accompagnant inconstamment d'une obstruction à l'éjection.

Pathogénie

Epaississement anormal des parois du cœur, essentiellement du VG, en particulier au niveau de septum inter-ventriculaire.

Mode de transmission

Autosomique dominant. Mutation gène MYH7 codant pour la chaine lourde beta de la myosine.

Incidence

Mal évaluée. 0,02 à 0,2 %

Signes cliniques

- Dyspnée, douleur thoracique, malaise, lipothymie, syncope, palpitations…survenant à effort ou en postprandial.
- Souffle cardiaque éjectionnel sans irradiation.

Évolution, complications

- Cause principale de mort subite (trouble du rythme) du sujet jeune (sportif de moins de 35 ans).
- Endocardite : risque faible (pas de prophylaxie recommandée).

Diagnostic

- Échographie : paroi myocardique >15 mm si cas sporadique, > 13 mm si cas familial.
- Hypertrophie asymétrique, prédomine sur septum inter-ventriculaire.
- FEV souvent normale. Gradient intra-VG.
- Écho-Doppler cardiaque : obstacle à éjection. IRM cardiaque.

Examens complémentaires

- ECG anormal dans 80 % cas (HVG, inversion onde T, ondes Q pathologiques, trouble du rythme).
- Holter ECG : tachycardies ventriculaires non soutenues. Epreuve effort.

Traitement

- β-bloquants (avlocardyl) en 1re intention.
- Si mal supporté ou contre-indiqué : vérapamil.
- Stimulateur séquentiel, défibrillateur implantable.
- Chirurgie : myotomie-myectomie de Morrow.
- Anticoagulants si fibrillation auriculaire.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Oui

Consultation préconceptionnelle

- Conseil génétique recommandé.

Pendant la grossesse

- si CMH était asymptomatique ou pauci-symptomatique avant la grossesse (classe WHO II-III) : grossesse bien tolérée
- si CMH très symptomatiques avant la grossesse ou celles qui avaient un gradient intra-ventriculaire important : mortalité maternelle (même si très faible).
- Holter ECG (dépiste FA).
- Poursuite du traitement par β-bloquants, si mal supporté ou contre-indiqué : vérapamil. Diurétiques si besoin.

Si besoin tocolyse

Éviter β2-agonistes et inhibiteurs calciques. Préférer atosiban.

Effets sur la grossesse

Interruption en cas d'insuffisance cardiaque mal tolérée

Effets de la grossesse

- Bien tolérée si a- ou pauci-symptomatique avant conception.
- Risque arythmie, manifestations thromboemboliques.

Risques fœtaux et néonataux

- Prématurité, MFIU.
- Risque transmission au fœtus de 50 % si maladie autosomique dominante.

Niveau de maternité

En niveau 3 pour une PEC spécialisée avec hospitalisation.

Mode d'accouchement

- De toute façon, accouchement programmée.
- Toujours privilégier AVB.
- Si patiente stabilisée sous traitement : déclenchement possible.
- Sinon césarienne programmée.
- Injection lente d'ocytociques : 5 UI en 10 minutes.

Accouchement par voie basse

- Déclenchée sous β-bloquants. Sous analgésie péridurale précoce et titrée.
- Sous monitorage complet : PNI, scope, SpO_2. Oxygénothérapie pour SpO_2> 95 %.
- Il est conseillé de positionner la parturiente en décubitus latéral gauche, pour éviter les variations de volémie.

Césarienne

- Sous anesthésie péridurale. Éviter rachianesthésie.
- Si AG : « plein, mou, fermé » (voir ci-dessous).

Prise en charge anesthésique

Évaluation

Échographie cardiaque obligatoire. Tenir compte d'un défibrillateur implantable.

Monitorage/équipement

- Monitorage : scope, PNI et SpO_2 en salle de naissance.
- Pression invasive si besoin.

Intubation

Sans particularité.

Anesthésie générale

Maintien précharge (remplissage prudent car faible compliance du VG, pas de dérivés nitrés si HTA). Maintien contractilité basse (anesthésie profonde, sous β-bloquants). Maintien post-charge élevée (vasoconstricteurs si hypotension) « plein, mou, fermé ».

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

- Analgésie péridurale d'indication médicale. Précoce pour le travail. Titrée, dans tous les cas.
- Rachianesthésie non recommandée.
- Péri-rachianesthesie est une bonne option pour titration des doses, si césarienne ou AVB.

Après accouchement

Post-partum

- PEC du nouveau-né à recherche hypoglycémie, bradycardie, détresse respiratoire (si β-bloquants).
- Anticoagulation à discuter.
- Suivi cardiologique à long terme.

Allaitement maternel

- A valider avec cardiologue. Bromocriptine contre indiquée.
- Possible sous IEC si bénazépril, captopril, énalapril, quinapril.

À retenir

- ▶ Cardiopathie avec une hypertrophie du VG asymétrique, à prédominance septale avec une possible obstruction à l'éjection.
  - Si CMH était asymptomatique ou pauci-symptomatique avant la grossesse : la grossesse est possible (classe WHO II-III) et bien tolérée.
  - Si CMH très symptomatiques avant la grossesse ou celles qui avaient un gradient intra-ventriculaire important : la mortalité maternelle existe, même si elle est très faible.
- ▶ Dans tous les cas, la grossesse nécessite une PEC spécialisée en maternité niveau 3 en collaboration avec les cardiologues.
- ▶ L'accouchement doit être programmé. Il est conseillé de positionner la parturiente en décubitus latéral gauche, pour éviter les variations de volémie. La voie basse est privilégiée (si fonction cardiaque stabilisée) sous analgésie péridurale précoce.
- ▶ Les techniques anesthésiques tendent à privilégier la péridurale à dose titrée ou la péri-rachianesthésie combinée (rachianesthésie non recommandée). Il reste important de maintenir « plein, mou, fermé » avec une précharge suffisante (remplissage prudent car faible compliance du VG), une contractilité basse (anesthésie profonde, sous β-bloquants) et une post charge élevée (vasoconstricteurs si hypotension).
- ▶ Pas besoin d'antibioprophylaxie de l'endocardite bactérienne pour l'accouchement.
- ▶ Centres de référence des maladies cardiaques héréditaires. Dr P. Charron. La Pitié-Salpêtrière. Paris.

Bibliographie

ESC Guidelines on the management of cardiovascular diseases during pregnancy. 2011.
Cardiomyopathie hypertophique. Protocole national de diagnostic et de soins pour les maladies rares. HAS. Août 2011.
Pieper PG, et al. Neth Heart 2013;21:14-8.

Cardiomyopathie primitive du péri-partum

Peripartum cardiomyopathy

N. Prouteau, V. Fuzier

Autres noms : syndrome de Meadows, myocardiopathie gravidique primitive.

Généralités sur la pathologie

Définition

La définition repose sur 4 critères (ESC 2011) :

1. Survenue d'une insuffisance cardiaque congestive dans le dernier mois de grossesse ou dans les 5 premiers mois du post-partum.
2. Absence de cause identifiable.
3. Absence de cardiopathie connue avant le dernier mois de la grossesse.
4. Dysfonctionnement VG < 45 %.

Pathogénie

- Cause inconnue. Infection virale (myocardite, Parvo B19, HSV, EBV, CMV), inflammation (IL1, IL6, TNF), immunologique (auto-anticorps spécifiques, IgG anti-actine/myosine), génétiques (histoire familiale) et métaboliques (corticoïdes, kaliémie, rôle de la prolactine, chute des œstrogènes placentaires cardio-protecteurs).
- Plusieurs facteurs favorisants : multiparité, grossesse multiple, histoire familiale, ethnie (Afrique noire, Haïti), tabac, diabète, HTA, PE, malnutrition, âge maternel > 35 ans ou < 18 ans, utilisation prolongée β-agonistes (tocolytiques).
- 1/3 ne présentent aucun facteur de risque.

Mode de transmission

Facteur héréditaire possible

Situations particulières

Penser à éliminer une embolie pulmonaire, une pneumopathie, un syndrome coronarien aigu SCA (dissection coronarienne, sulprostone), une cardiomyopathie préexistante (décompensant au 3e trimestre) ou une tocolyse prolongée et à forte dose.

Incidence

1/3 000 naissances par an (données américaines).

Prévalence

1/1 500 à 1/15 000

Sexe ratio

Uniquement féminine : femmes enceintes.

Cas chez la femme enceinte

- Uniquement chez parturiente.
- Plus fréquente en post-partum (pic à la seconde semaine après accouchement).

Signes cliniques

- Y penser car diagnostic difficile (signes classiques de fin de grossesse).
- Signes d'insuffisance cardiaque d'installation le plus souvent brutale : dyspnée nocturne paroxystique, toux en position couchée, orthopnée, palpitations, douleur thoracique, râles pulmonaires, hémoptysie, galop, 3e bruit à auscultation.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Évolution, complications

- Évolution extrêmement rapide avec possibilité d'installation d'un choc cardiogénique réfractaire dans les premières 24-48 heures, nécessitant une PEC en réanimation avec assistance circulatoire extracorporelle.
- Évolution imprévisible avec 50 % de récupération *ad integrum* à 6 mois et 50 % de cardiomyopathie résiduelle (dont 10 % de choc cardiogénique réfractaire).
- Arythmie, thrombus et embolie systémique, risque récidive sur grossesse ultérieure (25-100 %).
- La mortalité maternelle varie selon les ethnies (1-2 % chez Caucasiens et 15-20 % population africaine).
- Les pathologies cardiovasculaires représentent la seconde cause de mortalité maternelle en France (CNEMM 2007-2009 : 14 %).

Diagnostic

- Échographie trans-thoracique en urgence : dilatation modérée du VG.
- FEV < 45 %. Atteinte biventriculaire. Thrombus dans VG (10-15 %).
- Élimine autre cardiomyopathie.

Examens complémentaires

Bilan cardiaque complet : Pro-BNP (2 fois plus haut chez femme enceinte) 5 fois plus élevé si CMPP que chez parturiente saine, ECG (tachycardie, trouble du rythme, trouble repolarisation non spécifique), RT (cardiomégalie), IRM cardiaque (en cours évaluation) et coronarographie (élimine SCA).

Traitement

Transfert immédiat en USIC (unité de soins intensifs cardiologiques) avec un centre disposant d'un service de chirurgie cardiaque, d'une unité de réanimation cardiovasculaire lourde et de techniques d'assistance circulaire extracorporelle.

Si survient pendant la grossesse

- Contre-indications des IEC/ARA II.
- Dérivées nitrés + hydralazine en 1re intention.
- β-bloquants (métoprolol) en seconde intention.
- Diurétiques (furosémide) si signes congestifs.
- Digoxine si tachycardie sinusale.
- Dobutamine si besoin.
- Anticoagulation curative si FEV < 35 %.
- Prévoir accouchement dès que possible, selon indication obstétricales (césarienne en extrême urgence fréquente pour sauvetage maternel ou souffrance fœtale aigüe).
- Assistance circulatoire extracorporelle.

Si survient en post-partum

- IEC, ARA2 en 1re intention (contre indiqué pendant la grossesse mais possible en post-partum) : effet.
- β-bloquants (métoprolol) ou spironolactone (contre-indiqué pendant la grossesse) en seconde intention.
- Anticoagulation si FEV < 35 %.
- Diurétiques (furosémide) si signes congestifs. Digoxine.
- Prévoir contraception orale jusqu'à récupération d'une FES > 50 % accouchement dès que possible.
- Intérêt de la bromocriptine (anti-prolactine) en cours d'évaluation.

Si besoin tocolyse
- Éviter β2-agonistes et inhibiteurs calciques.
- Préférer atosiban.

Niveau de maternité

Si dépendance aux catécholamines, malgré traitement médical bien conduit : transfert en USIC (maternité niveau 3) avec disponibilité ECMO, ballonnet de contre-pulsion, équipe de transplantation.

Mode d'accouchement
- Accouchement programmé, selon indications obstétricales et état cardiologique.
- Toujours privilégier AVB.
- Si patiente stabilisée sous traitement : déclenchement possible sinon césarienne.
- Injection lente d'ocytociques : 5 UI en 10 minutes.

Accouchement par voie basse
- Accouchement déclenché si conditions obstétricales favorables, fonction cardiaque stable (pas de signe insuffisance cardiaque avec le traitement, NYHA 1-2) et FEV > 40 %, sous analgésie péridurale précoce et titrée, sous monitorage maternel complet : PNI, scope, SpO_2, oxygénothérapie pour SpO_2> 95 %.
- Limiter efforts expulsifs, extraction instrumentale facile.

Césarienne
- Césarienne urgente (après transfert en niveau 3 et USIC à proximité) si état cardiologique instable (NYHA 3-4, FEV < 40 %).
- Sous anesthésie péridurale si la patiente supporte le décubitus dorsal avec tilt gauche ou Péri-rachianesthésie continue.
- Éviter rachianesthésie.
- Sous AG : éviter crash induction, induction « cardiaque » avec morphinique.

Hémorragie du post-partum

Pas de risque majoré. Risque transfusionnel majoré car pertes sanguines mal tolérées.

Prise en charge anesthésique

Évaluation
- Échographie cardiaque obligatoire.
- Prise en charge en collaboration avec cardiologue et réanimateur d'USIC.

Installation

Monitorage : scope, PNI et SpO_2. Pression invasive si besoin.

Intubation

Avec morphinique (éviter toute tachycardie).

Anesthésie générale
- Éviter toute augmentation de la précharge. Diminuer la post-charge.
- Induction « cardiaque » avec morphinique.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie
- Analgésie péridurale d'indication médicale. Précoce pour le travail. Titrée, dans tous les cas.
- Efficace pour la césarienne si la patiente supporte la position.
- Rachianesthésie non recommandée.
- Péri-rachianesthésie est une bonne option pour titration des doses, si césarienne ou AVB.

Après accouchement

Post-partum

- PEC du nouveau-né à recherche hypoglycémie, bradycardie, détresse respiratoire (si β-bloquants).
- Surveillance maternelle en réanimation : prévention du risque de décompensation cardiaque et anticoagulation efficace (complications emboliques fréquentes).
- Suivi cardiologique à long terme :
  - 50 % : évolution favorable avec récupération de la fonction cardiaque dans l'année qui suit l'accouchement
  - 50 % : dysfonctionnement cardiaque avec mortalité élevée en absence de transplantation cardiaque
- Mettre en place une contraception efficace jusqu'à récupération d'une FEV > 50 %.

Allaitement maternel

- Non recommandé si CMPP (garde IIB).
- Bromocriptine indiquée (évaluation en cours pour le traitement de la CMPP).
- Possible sous IEC si bénazépril, captopril, énalapril ou quinapril.

Consultation préconceptionnelle pour la grossesse suivante

- Classification WHO IV (voir fiche Classification WHO).
- Grossesse déconseillée chez une patiente ayant présentée une cardiomyopathie primitive du péripartum, même si fonction cardiaque normale en raison d'une détérioration de la fonction VG (malgré un traitement optimal) dans 50 % des cas et du risque de récidive dans 30-50 % des cas.
- Grossesse contre-indiquée si persistance d'une insuffisance cardiaque : FEV < 45 % (complications importantes).
- Suivi en maternité niveau 3 pour PEC cardiaque spécialisée et hospitalisation au moindre signe et dans tous les cas au dernier trimestre.
- IMG si dégradation de la FEV < 45 % au cours du premier ou second trimestre.

À retenir

▶ Il s'agit d'un tableau d'insuffisance cardiaque, sans étiologie, survenant dans le mois précédent ou dans les 5 mois après l'accouchement chez une patiente sans dysfonction cardiaque préexistante.

▶ C'est une pathologie rare mais grave, mettant en jeu le pronostic vital maternel, nécessitant une PEC en maternité de niveau 3. Les pathologies cardiovasculaires représentent la seconde cause de mortalité maternelle en France (CNEMM 2007-2009 : 14 %).

- Si absence insuffisance cardiaque clinique (situation stable sous traitement et FEV > 40 %), il faut privilégier AVB programmé sous analgésie péridurale.
- Si insuffisance cardiaque (NYHA 3-4, FEV < 40 %), la césarienne en extrême urgence est recommandée pour sauvetage maternel ou SFA.
- Si CMPP en post-partum : transfert immédiat en USIC avec un centre disposant d'un service de chirurgie cardiaque, d'une unité de réanimation cardiovasculaire lourde et de techniques d'assistance circulaire extracorporelle.
- Si notion de CMPP ancienne : grossesse déconseillée, même si fonction cardiaque normale en raison d'une détérioration de la fonction VG (malgré un traitement optimal) dans 50 % des cas et du risque de récidive dans 30-50 % des cas.

- Les techniques anesthésiques tendent à privilégier la péridurale à dose titrée ou la péri-rachianesthésie combinée (rachianesthésie contre-indiquée). L'hypotension et les pertes sanguines sont très mal tolérées et doivent être immédiatement compensées.
- En post-partum, une surveillance maternelle en réanimation est obligatoire : prévention du risque de décompensation cardiaque et anticoagulation efficace. Évolution favorable avec récupération de la fonction cardiaque dans l'année qui suit l'accouchement, dans 50 % des cas.
- Toute CMPP doit être déclarée à l'observatoire des cardiopathies du peripartum : registreperipartum.wordpress.com.
- Centre référent national des cardiopathies : CHRU Lille.

Bibliographie

ESC Guidelines on the management of cardiovascular diseases during pregnancy. 2011.

Lorello G, et al. Int J Obstet Anesth 2014;23:66-70.

Capriola M. Peripartum cardiomyopathy: a review. Int J Womens Health 2013;5:1-8.

Okeke T, et al. Peripartum cardiomyopathy. Ann Med Hearth Sci Res 2013;3:313-9.

Maladie de Caroli

Caroli's disease

D. Chassard

Autres nom : syndrome de Caroli.

Généralités sur la pathologie

Définition

Maladie congénitale caractérisée par des dilatations kystiques des voies biliaires intra hépatiques.

Pathogénie

Cause inconnue. Maladie génétique.

Mode de transmission

Autosomique dominante dans la forme « maladie » et autosomique récessive dans la forme « syndrome ».

Types

- Forme simple et localisée (souvent au lobe hépatique gauche).
- Forme complexe diffuse (fibrose hépatique congénitale, polykystose rénale).

Situations particulières

Dans le syndrome de Caroli, il y a en plus une fibrose hépatique qui peut se compliquer d'une hypertension portale (HTP).

Prévalence

La prévalence exacte n'est pas connue mais moins de 250 cas ont été décrits à travers le monde.

Sexe ratio

Prédominance féminine.

Signes cliniques

Cholangites bactériennes récidivantes. Lithiase biliaire entraînant des coliques biliaires ou des épisodes de pancréatite.

Évolution, complications

- Une hépatomégalie, une splénomégalie, des varices de l'œsophage, et des hémorragies gastro-intestinales, des complications infectieuses peuvent être présentes dans la forme « syndrome ».
- Décès 5 à 10 ans après les premiers épisodes d'angiocholites.

Diagnostic

Clinique et échographique. Imagerie hépatique : échographie, scanner ou cholangiographie par résonance magnétique (bili-IRM).

Examens complémentaires

- Cholangiographie directe et biopsie du foie sont parfois nécessaires.
- Fonction rénale, échographie rénale (polykystose rénale associée).

Traitement

- Prévention des complications : Hépatectomie partielle et greffe hépatique. Antibiotiques, acide ursodésoxycolique, drainage biliaire.
- Traitement des complications : antibiothérapie à large spectre, dérivation biliaire chirurgicale ou sphinctérotomie, ligature endoscopique pour les saignements des varices œsophagiennes.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Quelques très rares cas publiés (3 grossesses).

Consultation préconceptionnelle

Conseillée afin de diagnostiquer et traiter les varices œsophagiennes.

Pendant la grossesse

Suivi clinique, biologique, échographique étroit.

Diagnostic anténatal

Des cas de diagnostic prénatal par échographie ont été rapportés.

Effets sur la grossesse

- Risque de naissance prématurée, SFA, MFIU du fait d'une complication maternelle.
- Risque de PE, prématurité, RCIU, mortalité fœtale si polykystose associée.

Effets de la grossesse

Majoration de la mortalité maternelle si HTP avec le risque de saignements des varices œsophagiennes.

Risques fœtaux et néonataux

Prématurité, SFA, RCIU, MFIU si complications maternelles (angiocholite, HTP).

Niveau de maternité

Niveau 2-3 pour suivi clinique, biologique, échographique étroit.

Mode d'accouchement

Selon les indications obstétricales.

Accouchement par voie basse

Possible.

Césarienne

Possible.

Hémorragie du post-partum

Risque majoré si HTP avec hypersplénisme.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

Évaluation des fonctions hépatiques et NF plaquettes.

Installation, monitorage

Standard.

Intubation

Standard.

Anesthésie générale

Tenir compte des médicaments éliminés par voie hépatique.

Péridurale, rachianésthesie, péri-rachianésthesie

Possible selon facteurs coagulation.

Après l'accouchement

Post-partum

Standard.

Allaitement maternel

Standard.

À retenir

- Dilatation kystique des voies biliaires qui peut se compliquer d'une cirrhose.
- La grossesse survenant dans le cadre d'une maladie de Caroli localisée et traitée par hépatectomie ne pose pas de problème particulier.
- La grossesse est à risque en cas d'hypertension portale (saignements des varices œsophagiennes). Elle nécessite une PEC dans un service de grossesse à haut risque (niveau 2-3) pour un suivi clinique, biologique, échographique étroit.
- Le choix de la voie d'accouchement est obstétrical sauf en cas d'hépatopathie avancée. Le risque d'HPP est majoré en cas d'HTP avec hypersplénisme.
- Si une insuffisance hépatocellulaire apparait, elle peut compliquer la réalisation d'une anesthésie périmédullaire.
- Tenir compte de l'atteinte de la fonction hépatique pour éviter les médicaments éliminés par cette voie.

Bibliographie

Tsoumada M, et al. J Obstet Gynaecol Res 2008;34:599-602.
Adair CD, et al. South Med J 1995;88:763-4.

Syndrome/maladie de Charcot-Marie-Tooth
Charcot-Marie-Tooth disease

V. Fuzier

Autre nom : neuropathie sensitivo-motrice héréditaire (NSMH).

Généralités sur la pathologie

Définition

Groupe hétérogène de maladies du nerf périphérique.

Pathogénie

Neuropathie sensitive et atrophie musculaire progressive des extrémités.

Mode de transmission

- Autosomique dominant (type 1, 2) ou récessif (type 3, 4).
- Récessif liée à X (CMTX1).

Types

- Type 1 ou maladie de Charcot-Marie-Tooth : atteinte myéline (50 % des NSMH), débute vers 20 ans.
- Type 2 : atteinte axone (30 % des NSMH), débute plus tard et forme moins sévère.
- Type 3 ou maladie de Déjerine-Sottas (MDS) : hypertrophie des nerfs responsable d'une atrophie musculaire et de paralysie.
- Type 4 ou maladie de Refsum : Atrophie musculaire, paralysie, ataxie, anosmie, dégénération pigmentaire de la rétine, cardiomyopathie.
- CMTX1 : transmission dominante liée à X : femmes porteuses a/pauci symptomatique.

Prévalence

1/2 500 en France

Sexe ratio

H = F

Signes cliniques

Hétérogénéité clinique mais en commun : déficit moteur et sensitif distal + amyotrophie neurogène + déformations osseuses (pieds creux).

- Faiblesse musculaire progressive des membres inférieurs puis supérieurs.
- Trouble de la marche + pieds creux (+ fréquent).
- Atrophie musculaire, absence de ROT, perte de la sensibilité distale.
- Pas de retard intellectuel.
- Atteinte respiratoire, des cordes vocales, surdité.
- Scoliose.
- Cardiomyopathie (type 4).

Évolution, complications

- Évolution lente vers handicap nécessitant fauteuil roulant.
- Complications respiratoires.

Diagnostic

- EMG (atteinte myéline ou axonale).
- Diagnostic moléculaire si mutation gène connue.

Examens complémentaires

- Évaluation respiratoire. Évaluation cardiaque.

Traitement symptomatique

- Kinésithérapie, attelles, chaussures orthopédiques. Chirurgie de scoliose.
- Éviter traitements neurotoxiques. Antalgiques : gabapentine si douleur neurogène.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Quelques cas publiés.

Consultation préconceptionnelle

- Avis neurologique. Grossesse possible si maladie stable et pas trop évoluée.
- Arrêt de gabapentine (tératogène chez animal).

Pendant la grossesse

Antalgiques avec paracétamol, AINS en prise brève autorisée entre 12 et 24 SA.

Diagnostic anténatal

Possible si la mutation est connue.

Effets sur la grossesse

- MAP, prématurité. Anomalies de présentation.
- Risque HPP +++ .

Effets de la grossesse

Exacerbation de la maladie (dans 50 % des cas) :

- Aggravation respiratoire : chute de la capacité vitale par utérus gravide.
- Aggravation de faiblesse musculaire.

Risques fœtaux et néonataux

Atteinte fœtale dans 50 % cas.

Niveau de maternité

Niveau 3 avec équipe expérimentée.

Mode d'accouchement

Césarienne plus fréquente.

Accouchement par voie basse

Anomalies de présentation possible : 3 fois plus d'extractions instrumentales.

Césarienne

2 fois plus de césariennes (en urgence, surtout).

Hémorragie du post-partum

Risque augmenté. Prise en charge sans particularité.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Avis neurologique (définir type maladie).
- Avis pneumologique (syndrome restrictif) pour évaluation (EFR, gazométrie, SpO_2) : nécessité d'une ventilation non invasive pendant la grossesse
- Avis cardiologique si insuffisance respiratoire chronique (ETT : recherche HTAP), si type 4.
- Scoliose/chirurgie rachis.
- Attention intubation difficile (risque de décompensation respiratoire péri-partum avec nécessité intubation).
- Risque d'HPP : réservation CGA.

Installation

Intolérance du décubitus dorsal si scoliose, orthopnée.

Intubation

Possiblement difficile si scoliose

Anesthésie générale

- Troubles respiratoires (besoin VNI). Cathéter radial si atteinte respiratoire.
- Pas de risque HTM, ni sensibilité anormale à la succinylcholine mais éviter de principe la succinylcholine (hyperkaliémie).
- Monitorage de la curarisation (besoins réduits si paralysie, danger d'une curarisation résiduelle).

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

- Monitorage maternel : scope, PNI et SpO_2.
- Difficulté technique possible (scoliose)
- Péridurale « faiblement dosée » Prudence avec morphiniques si atteinte respiratoire.
- Attention au risque de RA étendue : risque décompensation respiratoire.
- Éviter morphine intrathécale si atteinte respiratoire.

Après accouchement

Post-partum

- Surveillance USC, USIC. Besoins antalgiques moindres si paralysie.
- Prudence avec morphine si atteinte respiratoire.
- Complications respiratoires post opératoire Surveillance et suivi neurologique ++.

À retenir

- ▶ Neuropathie sensitivo-motrice héréditaire caractérisée par un déficit moteur et sensitif distal avec une amyotrophie neurogène et des pieds creux.
- ▶ La grossesse est possible si la maladie stable et peu évoluée. Une exacerbation de la maladie survient dans la moitié des cas, avec aggravation de la faiblesse musculaire et de l'insuffisance respiratoire. La maladie est responsable d'anomalies de la présentation et d'un risque majoré d'HPP.
- ▶ L'accouchement par voie basse est possible, souvent avec une extraction instrumentale. La césarienne est plus fréquente.
- ▶ Les techniques d'anesthésie privilégient les anesthésies périmédullaires. Éviter l'administration de morphine en périmédullaire en cas d'insuffisance respiratoire.
- ▶ L'anesthésie générale est à risque d'intubation difficile. Éviter la succinylcholine (risque hyperkaliémie) et monitorer les curares non dépolarisants (sensibilité augmentée).
- ▶ Centre national de Référence Maladies Rares (CRMR) pour les Neuropathies Amyloïdes Familiales. Pr D Adams. NNERF. APHP. Paris

Bibliographie

Awater C, et al. Eur J Obst Gynecol Reprod Biol 2012;162:153-9.
Soto Mesa D, et al. Rev Esp Anesthesiol Reanim 2011;58:256-8.
Fernandez Perez AB, et al. Rev Esp Anesthesiol Reanim 2011;58:255-6.

Chirurgie du rachis et réalisation d'une APM obstétricale
Harrington rods

M. Bonnin, B. Storme, V. Fuzier

Autres noms : tiges Harrington, tiges de Cotrel-Dubousset, laminectomie, plaques vis, ostéosynthèse rachidienne.

Généralités sur la pathologie

Définition

Présence de matériel d'ostéosynthèse type tiges de Harrington ou autres dans le cadre d'une chirurgie du rachis.

Pathogénie

- Chirurgie correctrice d'une anomalie congénitale.
- Chirurgie dans le cadre d'un traumatisme du rachis.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Cas et séries de cas.

Consultation préconceptionnelle

Conseillée

Pendant la grossesse

Évaluation de la fonction respiratoire, recherche d'une insuffisance respiratoire restrictive. Recherche de douleurs dorsolombaires chroniques qui pourront être exacerbées par la grossesse, mise en place d'un traitement antalgique si besoin.

Diagnostic anténatal

Selon la maladie causale.

Effets sur la grossesse

Absence de retentissement sur la fertilité.

Effets de la grossesse

- Aggravation d'une insuffisance respiratoire restrictive pré existante.
- Exacerbation de douleurs dorsolombaires pré existantes.

Risques fœtaux et néonataux

Aucun.

Niveau de maternité

Niveau 1 suffisant sauf si pathologie maternelle et/ou fœtale associée.

Mode d'accouchement

Selon indications obstétricales mais césarienne plus fréquente.

Accouchement par voie basse

Possible.

Césarienne

Taux de césarienne augmenté car dystocie mécanique plus fréquente.

- Incidence 2 fois plus élevée que dans la population générale si chirurgie correctrice d'une anomalie congénitale.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

- 75 % de césariennes en cas de chirurgie post traumatique (taux d'autant plus important qu'un traumatisme du bassin a été associé).

Hémorragie du post-partum

Pas de risque majoré.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Examen neurologique : recherche lésions neurologique, cicatrice de chirurgie rachidienne, examen du dos (attitude, mobilité, espaces ponctionnables).
- Visualisation des clichés radiologiques Recherche de critères d'IOT difficile ; mobilité du rachis cervical. RAI récente car ATCD fréquents de transfusion.
- Interrogatoire :
  - Existence de douleurs dorsolombaires résiduelle chez 50 % des opérées (douleur corrélée à importance de la greffe osseuse) qui pouvant être exacerbées par la grossesse.
  - Présence éventuelle de modifications dégénératives rachidiennes au-dessous de la zone de greffe osseuse (spondylolisthésis et rétrolisthésis).
  - Une anxiété très importante de ces patientes, concernant leur dos.
- Information :
  - Accès à l'APM et échec de ponction (environ 10 %).
  - Difficultés techniques et multiples tentatives : présence de matériel et/ou de greffons osseux, absence d'épineuses, laminectomie, remaniement des tissus cicatriciels, fausse perte de résistance, pas d"espace disponible en lombaire.
  - Insuffisance d'analgésie (16-39 %). Extension aléatoire de la solution (cloisonnement de l'EPD), échec d'analgésie partiel ou complet.
  - Complications plus fréquentes : BDM accidentelle et *blood patch* parfois impossible
  - Une anesthésie caudale peut être envisagée.
- Informer des alternatives à l'APM et du risque d'anesthésie générale.

Installation, monitorage

Position confortable pour la patiente.

Intubation

Peut être difficile en cas d'absence de mobilité du rachis cervical.

Anesthésie générale

Sans particularité

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

- Réalisation possible mais environ 10 % d'échecs de ponction.
- Ponction médiane ou paramédiane, au-dessus ou en-dessous de la zone opérée. Anesthésie caudale possible.
- Si chirurgie intracanalaire : disparition de l'espace péridural impossible à localiser dans la zone opérée. Risques : échec, ponction durale, sous-durale.
- Aide de l'échographie.
- Possible déficit d'extension avec insuffisance d'analgésie.

Après l'accouchement

Post-partum

Thromboprophylaxie si absence ou mauvaise mobilisation de la parturiente.

Allaitement maternel

Sans particularité.

À retenir

- Chez les patientes présentant une ostéosynthèse vertébrale, la réalisation d'une anesthésie périmédullaire obstétricale n'apparait plus comme une contre-indication formelle.
- Avant tout geste, il faut s'enquérir de l'existence de douleurs dorso-lombaires résiduelle (parfois exacerbées par la grossesse) et de la présence éventuelle de modifications dégénératives rachidiennes au-dessous de la zone de greffe osseuse (spondylolisthésis et rétrolisthésis).
- La parturiente doit être informée des difficultés techniques et des multiples tentatives, des risques d'échec de ponction, d'insuffisance d'analgésie, de brèche dure-mérienne.
- L'anesthésie périmédullaire doit être réalisée par un anesthésiste expérimenté, avec l'aide des clichés radiologiques. L'écho-repérage du rachis permet de préciser le niveau de ponction, voire d'évaluer la profondeur de l'espace péridural.

Bibliographie

Villevieille T, et al. Ann Fr Anesth Reanim 2003;22:91-5.
Yeo ST, et al. Br J Anaesth 1999;83:670-2.
Sudunagunta S, et al. Int J Obstet Anesth 1998;7:128-30.

Syndrome de Churg et Strauss

Churg-Strauss disease/syndrome Eosinophilic granulomatosis with polyangiitis

J. Corouge, L. Wémeau, A.-S. Ducloy-Bouthors

Autres noms : granulomatose éosinophilique avec polyangéite, granulomatose allergique, angéite granulomatose de Churg et Strauss.

Généralités sur la pathologie

Définition

Maladie systémique caractérisée par une vascularite nécrosante systémique, succédant généralement à un asthme, avec granulomatose pulmonaire et hyperéosinophilie sanguine.

Pathogénie

- Vascularite à éosinophiles touchant les vaisseaux de petit calibre (veinules capillaires et artérioles) ainsi que de nombreux organes dont les poumons.
- Origine mal connue mais très probablement auto-immune.

Mode de transmission

Possible prédisposition génétique, mais ce n'est pas une maladie héréditaire.

Situations particulières

Appartient aux vascularites nécrosantes systémiques, souvent associées aux anticorps anti neutrophiles cytoplasmiques (ANCA).

Incidence

0,5-6,8 cas par an par million d'habitants

Prévalence

7-13 cas par millions d'habitants

Sexe ratio

H = F

Signes cliniques

Allergie et angéite sont les signes révélateurs.

- Symptomatologie broncho-pulmonaire prédominante : Asthme tardif et sévère conduisant à insuffisance respiratoire chronique, toux, expectoration, épanchements pleuraux, polypes nasaux, hémoptysie…
- Manifestations de vascularite extra-pulmonaire : nodules cutanés, purpura palpable, myalgies, arthralgies, multinévrites, myocardite, péricardite, glomérulonéphrite, vascularite digestive (douleur, hémorragie digestive, perforation intestinale)…
- Atteinte cardiaque fréquente et grave.
- Atteinte rénale rare et bénigne.

Évolution, complications

- Évolution en 3 phases :
  - Phase prodromique : asthme avec ou sans rhinite allergie.
  - Phase d'hyperéosinophilie sanguine avec infiltration des tissus par éosinophiles.
  - Phase de vascularite systémique avec atteinte cutanée.
- Survie à 5 ans : 62 %.
- Complications cardiaques fréquentes et graves (péricardite, lésions valvulaires, infarctus).

- Risque vital de myocardite granulomateuse (remplacement du tissu myocardique par fibrose étendue) dans 50 % des cas. Issue fatale en absence de traitement. Nécessité d'une surveillance cardiologique (ECG, échographie).
- Insuffisance rénale rare (< 10 %).

Diagnostic

Association de critères cliniques, biologiques et histologiques.

- Hyperéosinophilie sanguine, syndrome inflammatoire.
- ANCA présents dans 40 % des cas. p-ANCA (périnucléaires) de spécificité anti-MPO (anti-myéloperoxydase).
- Biopsie cutanée, pulmonaire

Examens complémentaires

- Bilan respiratoire + ORL (polype nasaux). Échographie, IRM cardiaque.
- Recherche protéinurie (glomérulonéphrite).

Traitement

Corticothérapie. Immunosuppresseur (cyclophosphamide en phase aiguë si atteinte sévère, azathioprine, méthotrexate, rituximab).

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Quelques cas rapportés.

Consultation préconceptionnelle

- Grossesse déconseillée si :
  - Maladie active : il faut attendre une rémission suffisamment prolongée (au moins 12 mois).
  - Si atteinte organe : asthme sévère, insuffisance cardiaque. IMG préconisée selon le degré de sévérité de la maladie.
- Grossesse possible si :
  - Vascularite traitée et contrôlée avant la conception.
  - Sous couvert d'une corticothérapie (augmentation des doses si besoin afin de maintenir une rémission .clinique).
- Dans tous les cas
  - Arrêt de certains immunosuppresseurs (cyclophosphamide et méthotrexate) pour tératogénicité.
  - L'azathioprine peut être poursuivie si besoin.

Pendant la grossesse

Corticothérapie à poursuivre et à majorer.

Diagnostic anténatal

Pas de transmission materno-fœtale.

Effets sur la grossesse

- Fausses couches et accouchements prématurés plus fréquents.
- Possible vascularite des artères utérines responsable de RCIU, MFIU.

Effets de la grossesse

Mal connus mais pas impact majeur sur activité de la maladie.

- Poussées possibles pendant la grossesse et en post-partum (décompensation asthme, insuffisance cardiaque).
- Les complications maternelles sont rares si la maladie est contrôlée et traitée. Possibles complications mettant en jeu le pronostic vital (20 %) si maladie avec atteinte cardiaque préexistante à la grossesse.

Risques fœtaux et néonataux

- Prématurité, RCIU, MFIU.
- Tératogénicité de certains immunosuppresseurs.

Niveau de maternité

Niveau 3 avec prise en charge et suivi spécialisé et disponibilité d'une réanimation adulte.

Mode d'accouchement

Selon les indications obstétricales et le degré de sévérité de l'atteinte respiratoire et cardiaque.

Accouchement par voie basse

Pas de notification à ce sujet.

Césarienne

Pas de notification à ce sujet.

Hémorragie du post-partum

Pas de risque majoré

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Respiratoire : clinique, imagerie, EFR, gazométrie (évaluation de gravité de asthme et insuffisance respiratoire)
- ORL : sinusite, polypes nasaux
- Cardiologique : clinique, ECG, échographie voir IRM cardiaque (coronaropathie, endocardite, insuffisance cardiaque congestive)
- Rénale : HTA, protéinurie, fonction rénale
- Gestion d'un éventuel diabète gestationnel sous corticothérapie.
- Poursuite ou majoration des corticoïdes.

Installation

Position allongée difficile si atteinte cardiaque et/ou respiratoire évoluée.

Intubation

Éviter intubation nasale (de toute façon chez la femme enceinte) en raison de la possibilité de polypes nasaux.

Anesthésie générale

- Adapter le protocole anesthésique à la sévérité des atteintes viscérales (poumon, cœur, rein).
- Éviter pressions insufflation élevée et augmenter durée phase expiratoire.
- Monitorage de la curarisation. Possibilité d'une curarisation prolongée (avec succinylcholine et mivacurium) en rapport avec un déficit en pseudo-cholinestérases a été évoquée.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

Balance bénéfice/risque en faveur des APM (l'atteinte neurologique des vascularites est surtout périphérique et ne contre-indique pas les APM).

Après accouchement

Post-partum

Surveillance rapprochée : le risque de décompensation cardiaque, respiratoire ou rénale se poursuit en post-partum.

Allaitement maternel

- Possible sous corticothérapie et/ou azathioprine.
- Contre-indiqué sous cyclophosphamide/méthotrexate.

À retenir

- ▶ Vascularite à éosinophiles touchant les vaisseaux de petit calibre touchant de nombreux organes dont les poumons (asthme). La maladie évolue par poussée et les complications cardiaques sont fréquentes et graves (péricardite, lésions valvulaires, infarctus, risque vital de myocardite granulomateuse).
- ▶ La grossesse est déconseillée en cas de maladie active (attendre au moins 1 an) et/ou d'atteinte d'organes (pulmonaire, cardiaque) préexistante à la grossesse. Une IMG peut être préconisée selon le degré de sévérité de la maladie.
- ▶ La grossesse est possible en cas de maladie traitée et contrôlée, sous couvert d'une corticothérapie (complications maternelle rares). Les immunosuppresseurs tératogènes doivent être arrêtés (cyclophosphamide et méthotrexate).
- ▶ Le mode d'accouchement dépend du degré de sévérité de l'atteinte respiratoire et cardiaque.
- ▶ Les techniques anesthésiques privilégient les anesthésies périmédullaires. L'atteinte neurologique des vascularites est surtout périphérique et ne contre-indique pas les APM.
- ▶ L'anesthésie générale est à risque de complications respiratoires, cardiaques et rénales. L'intubation nasale sera évitée (polypes). Il existe un possible déficit en pseudo-cholinestérases.
- ▶ Centre de référence pour les vascularites nécrosantes et sclérodermies systémiques. Pr L. Guillevin. Hôpital Cochin, Paris.

Bibliographie

Gatto M, et al. Autoimmun Rev 2012;11:A 447-59.
Pagnoux C, et al. Rheumatology 2011;50:953-61.
Sato H, et al. Masui 1998;47:114-7.

Communication inter-auriculaire
Atrial septal defect

N. Prouteau, V. Fuzier

Autre nom : anomalie du septum auriculaire.

Généralités sur la pathologie

Définition

Cardiopathie congénitale non cyanogène.

La CIA représente la seconde cause de cardiopathie congénitale (après la bicuspidie) soit 6-8 % des cardiopathies congénitales.

Pathogénie

- Communication entre les 2 oreillettes, responsable d'un shunt gauche-droit. L'importance du shunt est déterminée par la compliance des 2 ventricules.
- Mutations génétiques mais cas sporadiques.

Mode de transmission

- Mutations génétiques mais cas sporadique.

Types

Selon la localisation de l'anomalie par rapport au septum auriculaire (SIA).

- Ostium secondum : 3/4 des CIA.
- Ostium primum : 1/6 des CIA.
- Sinus venosus : 1/10.
- Sinus coronaire : rare.

Situations particulières

- La CIA peut être associée à la trisomie 21, au syndrome Holt-Oram, syndrome Ellis-van Creveld ou syndrome de Noonan.
- Ne pas confondre avec un foramen ovale perméable (FOP) : non fermeture du SIA avec clapet.

Incidence

1/150 000 naissances.

Prévalence

1/25 000

Sexe ratio

Prédominance féminine.

Signes cliniques

Dès l'enfance : tachypnée, dyspnée, fatigue, sueurs, palpitations, infections respiratoires fréquentes et retard de croissance.

Évolution, complications

Espérance de vie non modifiée. Fermeture spontanée possible.

Endocardite. Arythmie et insuffisance cardiaque droite tardive (vers 40 ans). HTAP. AVC (embolie paradoxale).

Diagnostic

Souffle méso-systolique au foyer pulmonaire. Échographie.

Examens complémentaires

- RT : normale, cardiomégalie, saillie de l'AP.

- ECG : Normale, HVD diastolique.
- Cathétérisation cardiaque.

Traitement

Fermeture soit par suture ou patch entre 5 -12 ans soit par cathétérisme.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Oui.

Consultation préconceptionnelle

L'amélioration de la prise en charge d'une CIA dans l'enfance permet aux femmes de parvenir à l'âge d'une grossesse. Sinon chirurgie conseillée avant la conception et délai de 6 mois avant la grossesse.

Pendant la grossesse

- Grossesse d'évolution normale en cas de CIA opérée.
- Bonne tolérance si shunt gauche-droit.

Diagnostic anténatal

Impossible car la CIA fait partie de la circulation fœtale.

Effets sur la grossesse

Aucun.

Effets de la grossesse

Aucun.

Risques fœtaux et néonataux

Aucun.

Niveau de maternité

Maternité de proximité possible, sauf si cardiopathie évoluée (HTAP).

Mode d'accouchement

Selon les indications obstétricales.

Accouchement par voie basse

Possible.

Césarienne

Possible.

Hémorragie du post-partum

Pas de risque majoré.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Histoire de la maladie : fermeture CIA, suivi cardiologique, HTAP…
- Suivi cardiologique.
- Objectif : réduire le shunt gauche-droit en diminuant les RVS et augmentant les RVP. Éviter toute augmentation des résistances vasculaires.

Installation

- SpO_2 en salle de naissance.
- Éviter, de principe, toute injection de bulles d'air. Le risque d'embole paradoxal existe en cas de CIA non fermée (mais le risque d'AVC reste exceptionnelle) ou de CIA sévère avec HTAP.

Intubation

Sans particularité.

Anesthésie générale

- Éviter la kétamine (augmente RVS et RVP).
- Le protoxyde d'azote à 50 % est utilisable en cas de CIA avec shunt faible.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

- Mauvaise tolérance à l'hypovolémie.
- Respecter les mesures d'asepsie.
- Éviter toute injection de bulles d'air (mandrin gazeux proscrit).

Après accouchement

Post-partum

Sans particularité.

Allaitement maternel

Sans particularité.

À retenir

▶ La CIA non compliquée est bien tolérée pendant la grossesse et le travail (classe WHO I). En cas CIA avec shunt à large débit, la grossesse est à risque modéré (classe WHO II) en raison des complications possibles (arythmie, HTAP et insuffisance cardiaque droite). En cas de CIA opérée, la grossesse se déroule normalement.

▶ Les techniques d'anesthésie privilégient les anesthésies périmédullaires. L'anesthésie générale est sans particularité, en dehors d'une CIA avec shunt gauche-droit à large débit (HTAP). Le protoxyde d'azote à 50 % est utilisable en cas de CIA avec shunt faible.

▶ Il faut éviter toute arythmie, toute tachycardie, éviter toute augmentation des résistances vasculaires périphériques (éviter la kétamine) et toute chute des résistances vasculaires pulmonaires. Risque d'embolie paradoxale existe en cas de CIA non fermée (risque d'AVC exceptionnel) et reste possible avec la chute des résistances vasculaires systémiques et la progression de l'HTAP qui peut conduire à une inversion du shunt. Il reste recommander de bien purger les voies veineuses afin d'éviter toute injection de bulles d'air.

▶ Pas d'antibioprophylaxie de l'endocardite lors de l'accouchement.

▶ Centre de référence des malformations cardiaques complexes. Pr D Bonnet. Centre chirurgical Marie Lannelongue.

Bibliographie

Kumar V, et al. Int J Obstet Anesth. 2010;19:94-8.

Communication inter-ventriculaire

N. Prouteau, V. Fuzier

Généralités sur la pathologie

Définition

Cardiopathie congénitale non cyanogène. Elle représente 10 % des cardiopathies congénitales.

Pathogénie

Communication entre les 2 ventricules, responsable d'un shunt gauche-droit. L'importance du shunt est déterminée par la résistance à l'éjection des 2 ventricules.

Mode de transmission

Mutations génétiques mais cas sporadique.

Types

- Selon la localisation de l'anomalie par rapport au septum ventriculaire (SIV)
  - CIV membraneuse ou périmembraneuse : 68 %.
  - CIV de la chambre d'admission entre les valves mitrale et tricuspide.
  - CIV infundibulaire aortique.
  - CIV musculaire avec orifices multiples.
- Selon le volume du shunt et des pressions inter-ventriculaire :
  - Type I : CIV restrictive de petite taille (maladie de Roger).
  - Type IIA : CIV restrictive large (shunt important).
  - Type IIB : CIV non restrictive large.
  - Type III : Syndrome d'Eisenmenger.
  - Type IV : CIV à poumons protégé (CIV + sténose pulmonaire).

Situations particulières

- CIV associée à insuffisance aortique (IAo) : syndrome de Laubry et Pezzi.
- CIV associée à CIA.
- CIV associée à persistance du canal artériel.
- CIV associée à coarctation aortique.

Signes cliniques

- Dès l'enfance : tachypnée, dyspnée, fatigue, sueurs, palpitations, infections respiratoires fréquentes et retard de croissance.
- Maladie de Roger : gros souffle, petit shunt.

Évolution, complications

Fermeture spontanée possible (40 % des cas).

- Espérance de vie non modifiée si CIV fermée spontanément, sans shunt résiduel.
- D'autant mieux toléré que souffle important (petit shunt).
- Endocardite HVG si HTAP.
- Syndrome Eisenmenger si CIV large.

Diagnostic

- Souffle holosystolique rude, intense, mésocardiaque.
- Échographie.

Examens complémentaires

- RT : normale, cardiomégalie, dilatation de l'AP.
- ECG : normal ou HVG, HAG.

Traitement

- Fermeture de CIV si shunt gauche-droit important, si associe à cardiopathie plus complexe, si CIV infundibulaire (risque IAo).
- Complications de la fermeture de la CIV : shunt résiduel, insuffisance aortique ou tricuspidienne, bloc de branche, BAV pouvant nécessiter un pacemaker.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Oui

Consultation préconceptionnelle

L'amélioration de la prise en charge d'une CIV dans l'enfance permet aux femmes de parvenir à l'âge d'une grossesse. Sinon chirurgie conseillée avant la conception et délai de 6 mois avant la grossesse.

Pendant la grossesse

- Grossesse d'évolution normale en cas de CIV opérée.
- Bonne tolérance si shunt gauche-droit.

Diagnostic anténatal

Non indiqué.

Effets sur la grossesse

Aucun.

Effets de la grossesse

Aucun.

Risques fœtaux et néonataux

Aucun.

Niveau de maternité

Maternité de proximité possible, sauf si cardiopathie évoluée (HTAP).

Mode d'accouchement

Selon les indications obstétricales.

Accouchement par voie basse

Possible.

Césarienne

Possible.

Hémorragie du post-partum

Pas de risque majoré.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Histoire de la maladie : fermeture CIA, suivi cardiologique, HTAP…
- Objectif : réduire le shunt gauche-droit en diminuant les RVS et augmentant les RVP. Éviter toute augmentation des résistances vasculaires.

Installation

Scope et SpO_2 en salle de naissance.

Intubation

Sans particularité.

Anesthésie générale

- Mauvaise tolérance à l'hypovolémie Éviter la kétamine (augmente RVS et RVP).
- Le protoxyde d'azote à 50 % est utilisable en cas de CIA avec shunt faible.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

Mauvaise tolérance à l'hypovolémie.

Respecter les mesures d'asepsie.

Après accouchement

Post-partum

Sans particularité.

Allaitement maternel

Sans particularité.

À retenir

- ▶ La CIV non compliquée est bien tolérée pendant la grossesse et le travail (classe WHO I).
- ▶ Si CIV avec shunt à large débit, la grossesse est à risque modéré (classe WHO II) en raison des complications possibles (arythmie, HVG, HTAP, Eisenmenger).
- ▶ Si CIV opérée, la grossesse est d'évolution normale. Un suivi cardiologique permet de connaitre les éventuelles complications de la fermeture de la CIV (shunt résiduel, insuffisance aortique ou tricuspidienne, bloc de branche, BAV pouvant nécessiter un pacemaker).
- ▶ Le protoxyde d'azote à 50 % est utilisable en cas de CIA avec shunt faible.
- ▶ Les techniques d'anesthésie privilégient les anesthésies périmédullaires. L'anesthésie générale est sans particularité, en dehors d'une CIV avec HTAP.
- ▶ Il faut éviter toute arythmie, toute tachycardie, éviter toute augmentation des résistances vasculaires périphériques et toute chute des résistances vasculaires pulmonaires
- ▶ Pas besoin d'une antibioprophylaxie spécifique de l'endocardite lors de l'accouchement.
- ▶ Centre de référence des malformations cardiaques complexes. Pr D Bonnet. Centre chirurgical Marie Lannelongue.

Coarctation de l'aorte

Coarctation of the aorta, Aortic coarctation

D. Chassard, P-Y. Dewandre

Généralités sur la pathologie

Définition

Sténose de l'isthme aortique avec rétrécissement localisé de la partie distale de l'arc aortique. Elle représente 5 % des cardiopathies congénitales.

Pathogénie

- Anomalie de la média.
- L'obstruction du flux aortique est responsable en amont de la lésion d'une HTA avec HVG et en aval d'une hypotension artérielle relative et un retard de pouls.

Mode de transmission

- Pas de transmission génétique.

Types

- Nombreuses variation anatomiques et sévérité allant d'une sténose modérée à une interruption complète.

Situations particulières

- Association à une bicuspidie aortique : 60 %.
- Autres associations : canal artériel persistant, CIV, Anévrisme du polygone de Willis, syndrome de Turner.

Incidence

1/12 000 nouveaux nés vivants.

Prévalence

5/10 000

Sexe ratio

Prédominance masculine : 3 H/1 F.

Signes cliniques

- Asymptomatique chez adulte.
- HTA dans 58 % des coarctations non corrigées ou avec gradient résiduel > 20 mm Hg *vs* 11 % en l'absence de coarctation significative.
- Asymétrie tensionnelle entre les membres supérieurs droit > gauche et les membres inférieurs.

Évolution, complications

- Mauvais pronostic chez l'adulte avec une mortalité de 90 % avant 50 ans sans correction (rupture aortique, endocardite, insuffisance cardiaque).
- Survie 70 % à 40 ans si CoAo opérée.
- Récidive de coarctation (resténose) après chirurgie : 8-44 %.

Diagnostic

Echocardiographie, IRM cardiaque.

Examens complémentaires

Recherche autre malformation congénitale (canal artériel persistant, CIV, anévrisme du polygone de Willis, syndrome de Turner...).

Traitement

- Chirurgical : différentes options : résection + anastomose termino-terminale ou *by-pass* ou patch d'élargissement avec flap d'artère sous-clavière gauche.

- Percutané : dilatation + stent, de plus en plus utilisée en cas de découverte à l'âge adulte.
- Traitement antihypertenseur : labétalol.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Oui : CoAo opérée ou non, y compris découverte en cours de grossesse.

Consultation préconceptionnelle

- Prise en charge multidisciplinaire gynécologue-obstétricien, anesthésiste et cardiologue compétent en cardiopathie congénitale chez l'adulte.
- Grossesse non contre-indiquée si CoAo opérée (classification WHO II-III).
- Grossesse souhaitable qu'après contrôle de l'aorte ascendante et équilibre tensionnel.

Pendant la grossesse

- Évolution grossesse variable selon sévérité de CoAo, selon opération ou non et selon HTA.
- L'hypertension maternelle est le paramètre principal à contrôler vu le risque associé de dissection aortique qui est maximum au 3e trimestre.
- Si CoAo opérée : grossesse sans complication (classe WHO II-III) mais suivi cardiologique et recherche d'une HTA (20-30 %).
- Si CoAo non opérée ou récidivante : grossesse à risque de complications maternelles et fœtales (classe WHO IV).
- Objectif de PAS au membre supérieur droit < 140 mm Hg et au membre inférieur > 100 mm Hg pour maintenir la perfusion utéro-placentaire.

Diagnostic anténatal

Possible mais difficile car CoAo peut se constituer après la naissance.

Effets sur la grossesse

- Si CoAo opérée (WHO II-III) : grossesse sans complication mais risque HTA chronique pouvant se compliquer d'une PE, RCIU, prématurité, SFA ou chronique.
- Si CoAo non opérée ou récidivant après correction (WHO IV) : HTA constante avec complications maternelles (risque de dissection aortique, rupture anévrisme du polygone de Willis, endocardite, insuffisance cardiaque) et fœtales (FCS, RCIU, mortalité périnatale).

Effets de la grossesse

Augmentation du débit cardiaque de 50 % dès fin du 2e trimestre.

- Si correction chirurgicale antérieure et absence de gradient résiduel, bonne tolérance de la grossesse sans augmentation de la mortalité maternelle.
- Si coarctation non opérée, risque HTA et mortalité maternelle 0-9 %.
- Hypertension 24 % (10 % préexistante, 14 % gravidique)

Risques fœtaux et néonataux

- Si coarctation non opérée, mortalité fœtale : 8-19 %.
- Risque de cardiopathie congénitales : 4 %.

Niveau de maternité

Niveau 3, suivi avec cardiologue spécialisé en cardiopathie congénitale.

Mode d'accouchement

- Selon indication obstétricale, rarement cardiologique (anévrisme aortique, décompensation cardiaque).
- Injection lente des ocytociques.

Accouchement par voie basse

- Possible et rapporté chez 60 % des patientes avec CoAo significative et 72 % des patientes sans CoAo significative. Extraction instrumentale privilégiée.
- Sous monitorage maternel complet : PNI, SpO_2, scope.

Césarienne

Décrite dans 40 % des cas.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

Bilan cardiologique complet même en cas de coarctation opérée et corrigée.

- Prise PA aux deux membres sup. HTA ? Asymétrie ?
- Souffle systolique fréquent.
- ECG : rechercher HVG.
- Echocardiographie (gradient > 20 mm Hg : CoAo sévère).
- IRM : dilatation anévrysmale aortique post correction ?

Installation, monitorage

Mesure de PA au membre supérieur Droit. Pression invasive si besoin.

Intubation

Éviter toute HTA à intubation. Pas de particularité technique.

Anesthésie générale

- Stabilité hémodynamique impérative : éviter HTA.
- Opiacés à l'induction ou β-bloquants.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

- Analgésie péridurale d'indication médicale pour le travail. Titration prudente vu le débit cardiaque potentiellement fixé par obstacle à l'éjection : éviter toute hypotension.
- Éviter rachi *single shot*, privilégier rachi-péri combinée ou anesthésie péridurale pour minimiser les répercussions hémodynamiques.
- Optimiser volémie et résistance périphérique par remplissage adapté et vasopresseur (phényléphrine).

Après accouchement

Post-partum

Suivi cardiologique.

Allaitement maternel

- À valider avec cardiologue.
- Bromocriptine contre-indiquée.
- Possible sous labétalol.

À retenir

▶ Cardiopathie congénitale avec une sténose de l'isthme aortique, parfois associée à d'autres malformations congénitales (syndrome de Turner, anévrisme du polygone de Willis).

▶ Si CoAo opérée : la grossesse est possible et se déroule sans complication (classe WHO II-III) mais un suivi cardiologique est indispensable (HTA dans 20-30 %). Les problèmes de sténose résiduelle, d'anévrisme et d'HTA doivent être contrôlés avant la grossesse.

- Si CoAo non opérée : la grossesse reste contre-indiquée (risque de dissection, rupture anévrisme Willis, endocardite, insuffisance cardiaque).
- Dans tous les cas, l'hypertension maternelle est le paramètre principal à contrôler vu le risque associé de dissection aortique qui est maximum au 3e trimestre.
- La césarienne reste le mode d'accouchement le plus fréquent.
- Les techniques anesthésiques tendent à privilégier les anesthésies périmédullaires (indication médicale pour le travail) et visent une stabilité tensionnelle.
- Il faut éviter toute bradycardie et toute chute des résistances vasculaires périphériques et maintenir un remplissage satisfaisant du VG.
- Pas besoin d'antibioprophylaxie spécifique de l'endocardite bactérienne.
- Centre de référence des malformations cardiaques congénitales complexes. Hôpital Necker-enfants malades. Paris

Bibliographie

Vriend J, et al. Eur Heart J 2005;26:2173-8.
Walker E, et al. Int J Obstet Anesth 2004;13:266-70.
Beauchesne L, et al. J Am Coll Cardiol 2001;38:1728-33.

Coma acido-cétosique
Diabetic ketoacidosis

V. Fuzier

Généralités sur la pathologie

Définition

Carence en insuline relative ou absolue responsable d'une hyperglycémie. Urgence médicale. Mortalité fœtale importante de 10 à 27 %

Pathogénie

- Carence aigüe en insuline provoquant une incapacité des cellules à métaboliser le glucose entraînant :
  - une hyperglycémie avec diurèse osmotique.
  - une lipolyse responsable d'une cétogenèse.
  - un excès de glucagon et formation de corps cétoniques par le foie,
  - une fuite du potassium vers le secteur extra cellulaire
- Survient chez diabète de type 1 (85 %) et chez diabète non insuliné (15 %).
  - Facteurs déclenchants : infection/sepsis
  - Dysfonction pompe insuline, non observance du traitement.
  - Grossesse (augmentation des besoins en insuline), *hyperemesis gravidarium*.
  - Iatrogènes (β-mimétiques, corticoïdes). Stress, traumatique, pancréatite aigüe.

Incidence

4,6 à 13,4/1 000

Cas chez la femme enceinte

- 0,5 à 3 % des femmes enceintes diabétiques.
- Parfois dans le cadre d'un diabète gestationnel.

Signes cliniques

- Nausées, vomissement, douleur abdominale, asthénie, anorexie, syndrome polyuro-polydipsie. Polypnée ou dyspnée à 4 temps (odeur acétone).
- Déshydratation globale jusqu'au collapsus. Confusion, convulsions, coma.

Complications

MFIU +++

Diagnostic

- Hyperglycémie > 3 g/l + glycosurie massive (> ++).
- Cétonémie et cétonurie (> ++)
- Trou anionique augmenté
- Acidose métabolique : pH < 7,2 et HCO3 < 15 mmol/l.

Examens complémentaires

- Natrémie N ou diminuée (fausse hyponatrémie).Pensez à calculer Natrémie corrigée.
- Kaliémie N ou augmentée (en fait hypokalicytie).
- NFS : Ht augmenté, GB↑ et PNN.
- Insuffisance rénale fonctionnelle.
- ECG (anomalie potassium, coronaropathie).
- Hémocultures, ECBU…

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Transfert

- Transfert en niveau 3 (collaboration endocrinologue, néonatologue).
- Hospitalisation en USI ou réanimation.

Monitorage

- Scope, PNI et SpO_2. Cathéter radial si hypovolémie.
- RCF et échographie fœtale.

Mise en condition

Oxygène pour SpO_2> 94 % .VVP ± VVC. Sonde urinaire.

Traitement du coma acido-cétosique chez la femme enceinte

Urgence thérapeutique en attendant le transfert :

- Restauration de la volémie :
  - ± 500 à 1000 ml HEA.
  - si glycémie > 2,5 g/l : 1000 ml chloruré 0,9% + KCl 2 g/l en 1 heure.
  - si glycémie entre 1,5 et 2,5 g/l : 1000 ml G5% + NaCl 6 g/l + KCl 2 g/l en 1 heure.
  - si glycémie < 1,5 g /l : 1000 ml G10% + NaCL 6 g/l + KCl 2 g/l en 1 heure.
  - à renouveler 500 ml par heure selon les glycémies horaires.
- Correction de la carence en insuline, de hypokaliémie :
  - si hypokaliémie < 3,3 mmol/l : remplissage avant de débuter insuline.
  - si kaliémie > 3,3 mmol/l : débuter insuline 10 UI IVD puis PSE 0,1 UI/kg/h puis en SC dès disparition de cétonémie.
  - objectifs de kaliémie entre 4 et 5 mmol/l.
- Alcalinisation est possible en cas d'acidose sévère (pH < 7,10) et malgré 1 heure de réanimation.
- Traitement du facteur déclenchant :
  - Antibiothérapie systématique.
  - En cas de MAP : les β-mimétiques sont contre-indiqués. Préférer inhibiteurs calciques ou antagonistes de l'ocytocine.

À retenir

▶ Carence en insuline relative ou absolue responsable d'une hyperglycémie avec cétonurie et trou anionique. L'acido-cétose survient principalement chez les parturientes diabétiques de type I.

▶ Complication redoutable pendant la grossesse, elle est responsable d'une mortalité maternelle (< 5%) et surtout d'une mortalité fœtale *in utero* importante.

▶ C'est une urgence médicale. Une PEC en niveau 3 (collaboration endocrinologue, néonatologue) est indispensable en raison d'une mortalité fœtale importante.

▶ En attendant le transfert, le traitement est immédiatement débuté avec une réhydratation (6 à 8 litres /24h dont la moitié apporté dans les 6 premières heures) associée à une insulinothérapie intraveineuse. L'apport en potassium est essentiel, même en cas de kaliémie normale.

Bibliographie

Madaan J, et al. J Reprod Med 2012;57:452-5.
Bismuth E, et al. Diabetes Metab 2012;38:205-16.
Bresson L, et al. J Gynecol Obst Biol Reprod 2010;39:588-91.

Coma hyperosmolaire

Hyperglycemic hyperosmolar syndrome

V. Fuzier

Autre nom : syndrome d'hyperosmolarité hyperglycémique.

Généralités sur la pathologie

Définition

- État d'hyperosmolarité (osmolarité supérieure à 350 mmol/l) provoquée par une Hyperglycémie majeure.
- Urgence médicale.
- Il représente 5 à 10 % des comas diabétiques.

Pathogénie

- Hyperglycémie initiale entraine une diurèse osmotique (perte eau > perte sel) non compensée par les apports hydriques et responsable d'une déshydratation globale massive avec une augmentation de osmolarité, hypovolémie et insuffisance rénale fonctionnelle.
- Pas de cétogenèse (car hyperosmolarité diminue la lipolyse et donc la production de corps cétoniques, la déshydratation diminue la production de corps cétoniques).

Étiologies

95 % diabète non insulino-dépendant dont les facteurs déclenchants sont toutes les causes de déshydratation, toutes les causes d'hyperglycémie et toute pathologie intercurrente (infection, sepsis, IDM...).

Incidence

1 %

Cas chez la femme enceinte

2 cas publiés.

Signes cliniques

Polyurie sans polydipsie. Déshydratation globale.

Complications

- Collapsus cardio-vasculaire.
- Tubulopathie aigüe anurique.
- Hypokaliémie.
- Thromboses artérielles.
- Mortalité maternelle : 15 %.
- Mortalité fœtale : non renseignée.

Diagnostic

- Hyperglycémie > 6 g/l.
- Glycosurie massive (> ++) sans cétonurie.
- Osmolarité calculée > 350 mOsm/kg.
- Pas acidose.

Examens complémentaires

- Natrémie ↑ (calculer Natrémie corrigée).
- NFS : Ht augmenté, GB↑ et PNN.
- Insuffisance rénale fonctionnelle.
- Pas acidose.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

- ECG + troponine (anomalie potassium, coronaropathie).
- Hémocultures, ECBU, RT…

Transfert

- Transfert en niveau 3 (collaboration endocrinologue, néonatologue).
- Hospitalisation en USI ou réanimation.

Monitorage

- Scope, PNI et SpO_2. Cathéter radial si hypovolémie.
- RCF et échographie fœtale.

Mise en condition

Oxygène pour SpO_2> 94 %. VVP ± VVC. Sonde urinaire.

Traitement du coma acido-cétosique chez la femme enceinte

Urgence thérapeutique

- Traitement symptomatique :
  - ± 500 à 1000 ml HEA.
  - Si glycémie > 2,5 g/l : NaCl seul : 1 litre sur 30 min, puis 1 litre sur 1 heure puis 1 litre sur 2 heures puis 1 litre toutes les 3 heures.
  - Si glycémie < 2,5 g/l : G5 %.
  - + 2 à 3g KCl/l (objectif entre 4 et 5 mmol/l).
- Traitement curatif :
  - Insuline PSE 0,1 UI/kg/h jusqu'à glycémie 2,5 g/l.
  - Puis PSE 3-4 UI/h.
- Traitement étiologique :
  - Recherche et traitement du sepsis ou autre facteur déclenchant.
  - En cas de MAP : β-mimétiques à éviter par prudence, même si cette donnée n'est pas retrouvée dans les 2 seuls articles. Préférer inhibiteurs calciques ou antagonistes de ocytocine.

À retenir

- ▶ État d'hyperosmolarité (> 350 mmol/l) provoquée par une hyperglycémie majeure.
- ▶ C'est une urgence médicale. Une PEC en niveau 3 (collaboration endocrinologue, néonatologue) est indispensable en raison d'une mortalité maternelle importante.
- ▶ Le traitement repose sur une réhydratation (1L NaCl sur 30', puis 1L sur 1 h puis 1L sur 2h puis 1L/3h, + 2 à 3g KCl/l) associée à une insulinothérapie (PSE 0,1 UI/kg/h puis 3-4 UI/h).
- ▶ Les β-mimétiques sont contre indiqués, en cas de MAP.

Bibliographie

Nayak S, et al. J Obstet Gynaecol 2005;25:599-601.
Raziel A, et al. Br J Obstet Gynaecol 1989;96:1355-6.

Coma hypoglycémique

Hypoglycemic coma

V. Fuzier, R. Fuzier

Généralités sur la pathologie

Définition

Coma avec chute de glycémie < 0,6 g/l.

Pathogénie

Carence aigüe en glucose.

Étiologies

- Complications du diabète de type 1.
- Hyperinsulinisme.
- Erreur d'adaptation : excès activité physique, repas sauté, stress.
- Anorexie. Ac anti-insuline.
- Trouble absorption insuline (gastroparésie) .Vomissement, diarrhée.
- Intoxication alcoolique.
- Insulinome, 1re cause tumorale de hypoglycémie (voir fiche Insulinome).

Cas chez la femme enceinte

Surtout pendant la grossesse : au premier trimestre (excès sensibilité à insuline) puis avec un pic vers 10-15 SA.

- Si diabète type 1 et facteurs de risque suivants
  - Notion hypoglycémie sévère avant la grossesse
  - Diabète ancien
  - HbA1c ≤ 6,5 %
- Si diabète gestationnel insuliné.
- Si syndrome de Sheehan.
- Si insulinome.

Signes cliniques

- Signes adrénergiques : sueurs, palpitations, tremblements, palpitations, irritabilité
- Syndrome neuro-glucopénique : confusion, convulsion, déficit sensitivo-moteur, troubles visuels
- Coma « agité », signes de Babinski bilatéral, sueurs profuses
- Triade de Wipple (pathognomonique de hypoglycémie) : signes neuro psychiques + hypoglycémie + amélioration des signes en 5-10′ après apports de glucose.

Évolution, complications

- Hypoglycémie maternelle a peu d'effets sur le fœtus (pas de tératogénicité).
- Pas de trouble du RCF sauf si convulsion, coma maternel.

Diagnostic

- Hypoglycémie < 0,5 g/l (< 2,8 mmol) en dehors du diabète.
- Hypoglycémie < 0,6 g/l (< 3,3 mmol) chez diabétique.

Examens complémentaires

Aucun examen ne doit retarder le resucrage.

Transfert

Pas de transfert. Traitement immédiat.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Monitorage

Scope, PNI et SpO_2. RCF et échographie fœtale.

Mise en condition

- VVP. Oxygène pour SpO_2> 94 %.
- PLS (côté gauche), canule de Guedel. Intubation, Sonde urinaire si besoin.

Traitement du coma hypoglycémique chez la femme enceinte

Urgence thérapeutique : resucrage.

- Si possible : 10-15 g sucre VO (3 morceaux de sucre, 1 soda).
- 2 à 3 ampoules de G30% IVD, à renouveler jusqu'au réveil complet de la patiente ou 150 ml G10% à perfuser rapidement.
  - puis 1 L G10% dont le débit est adapté selon les glycémies.
- Le glucagon n'est indiqué qu'en cas de diabète de type I : 1 ampoule SC ou IM ou IV (délai action 15-30').
- Ne jamais arrêter insuline (poursuivre adaptation posologique, risque acidose). Il faut toujours un débit minimal de 0,5 UI/h insuline PSE et accélérer le débit de la perfusion de G5% ou G10% pour corriger l'hypoglycémie.

À retenir

▶ Coma avec chute de glycémie < 0,6 g/l.

▶ Il peut survenir principalement au premier trimestre (sensibilité à insuline) puis vers 10-15 SA.

▶ Le traitement immédiat repose sur le resucrage par voie orale ou injectable (2 à 3 ampoules de G30% ou 150 ml G10% rapidement puis 1 L G10% dont le débit est à adapter aux glycémies. Il ne faut jamais arrêter l'insuline (débit minimal de PSE = 0,5 UI/h).

Bibliographie

Bhansali A, et al. Diabetes Res Clin Pract 2003;60:119-24.

Sas AM, et al. Ned Tijdschr Geneeskd 2003;147:1650-3.

Evers IM, et al. Diabetes Care 2002;25:554-9.

Coma myxoedemateux

Myxedema coma

L. Pujol, V. Fuzier

Autre nom : myxœdème primaire.

Généralités sur la pathologie

Définition

- Complication rare et grave (mortalité importante 50 %) de l'hypothyroïdie.
- Hypothyroïdie profonde sévère prolongée aboutissant à un coma associé à un myxœdème (infiltration cutanéo-phanérienne et muqueuses par mucopolysaccharides hydrophiles aboutissant à un épaississement des traits du visage et une induration pâteuse de la peau).

Pathogénie

- Voir fiche Hypothyroïdie.
- Facteurs déclenchants : infection/sepsis, exposition au froid, amiodarone, sédatifs, anxiolytiques, IDM, hémorragies digestives, traumatisme aigu.
- Non observance du traitement substitutif.

Incidence

Plus souvent chez femme âgée et non traitée.

Cas chez la femme enceinte

Cas publiés. Risque de confusion avec pré-éclampsie.

Signes cliniques

- Signes hypométabolisme sévère
  - Hypothermie sévère, hyponatrémie sévère.
  - Bradycardie, hypotension, voir collapsus.
- Confusion, convulsions, coma
  - Signes d'infiltrations (voir fiche Hypothyroïdie).
  - Bradypnée, encombrement bronchique, épanchement pleuraux, hypoventilation, obstruction des voies aériennes.

Diagnostic

TSH ↑ et T4L↓. Voir fiche Hypothyroïdie.

Examens complémentaires

- Biologie : anémie, hyponatrémie importante, hypoglycémie, hypercholestérolémie, rhabdomyolyse (↑ CPK).
- ECG. Radiologie thorax

Transfert

- Transfert en niveau 3 (collaboration endocrinologue, néonatologue).
- Hospitalisation en USI ou réanimation.

Monitorage

Scope, PNI et SpO_2. Cathéter radial. RCF et échographie fœtale.

Mise en condition

Oxygène pour SpO_2> 94 % .VVP ± VVC.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Traitement du coma myxœdémateux chez la femme enceinte

Urgence thérapeutique

- Traitement curatif substitutif
  - L-thyroxine 300-500 µg IV puis 50-100 µg/j en PSE en attendant relais VO.
  - Dexaméthasone ou Hydrocortisone 50 à 300 mg/j IV en PSE (prévention insuffisance surrénalienne).
- Traitement symptomatique
  - Expansion volémique.
  - Correction hyponatrémie et hypoglycémie.
  - Réchauffement progressif externe.
  - Ventilation mécanique.

Traitement étiologique

Recherche et traitement du sepsis ou autre facteur déclenchant.

À retenir

▶ Complication rare et grave de l'hypothyroïdie aboutissant à un coma associé à un myxœdème. C'est une urgence médicale.

▶ Une PEC en niveau 3 (collaboration endocrinologue, néonatologue) est indispensable en raison d'une mortalité maternelle importante (50 %).

▶ Le traitement repose sur la L-thyroxine (300-500 µg IV puis 50-100 µg/j en PSE) et l'hydrocortisone (50 à 300 mg/j IV en PSE pour prévenir insuffisance surrénalienne).

▶ Centre de référence des maladies de la réceptivité hormonale. Pr Rodien. CHU Angers.

Bibliographie

Turhan NO, et al. Acta Obstet Gynecol Scand 2004;83:1089-96.
Blignault EJ. S Afr Med J 1980;57:1050.

Crise thyrotoxique
Thyroid storm

R. Fuzier

Généralités sur la pathologie

Définition

Forme de thyrotoxicose mettant en jeu le pronostic vital (orage thyroïdien). Urgence rare diagnostique et thérapeutique dont la mortalité est élevée (15 %) malgré le traitement.

Étiologies

- Toutes les causes qui augmentent la sécrétion d'hormones thyroïdiennes.
- Voir fiche Thyrotoxicose.

Pathogénie

- Raisons mal connues
  - Augmentation rapide et brutale du taux d'hormones thyroïdiennes.
  - Hyperactivité du système sympathique.
  - Amplification de la réponse cellulaire aux hormones thyroïdiennes.
- Facteurs déclenchants
  - Infection, chirurgie, acidocétose, hypoglycémie, insuffisance cardiaque congestive, embolie pulmonaire, AVC, ischémie mésentérique, traumatisme.
  - Pré-éclampsie, accouchement, stress émotionnel important.
  - Traitement par iode 131, amiodarone, injection de produits de contraste iodés…

Incidence

1 % des femmes enceintes hyperthyroïdiennes.

Cas chez la femme enceinte

Plusieurs cas publiés dans le contexte d'une môle hydatiforme 1-2.

Signes cliniques

- Cardiothyréose : tachycardie > 150 bpm, fibrillation auriculaire, insuffisance coronarienne, insuffisance cardiaque (10 %) à débit élevé (surtout IVD), HTAP.
- Troubles neuropsychiques : agitation, obnubilation, syndrome confusionnel, psychose, crise comitiale, coma.
- Hyperthermie > 40°C avec sueurs profuses et déshydratation constante.
- Troubles digestifs : diarrhée, vomissements, douleur abdominale, occlusions intestinales, ictère, défaillance hépatique.
- Asthénie, perte de poids malgré polyphagie.

Diagnostic

↓ TSH et ↑ T4 L

Examens complémentaires

- NFS, plaquettes (toxicité du PTU), TP, TCA, ionogramme, calcémie, clairance de la créatinine.
- Bilan hépatique (toxicité du PTU).
- Bilan infectieux : ECBU, hémocultures (cause de crise thyrotoxique).

Transfert

- Transfert en niveau 3 (collaboration endocrinologue, néonatologue).
- Hospitalisation en USI ou réanimation.

Monitorage
Scope, PNI et SpO_2, cathéter radial, RCF et échographie fœtale.

Mise en condition
Oxygène, VVP ± VVC, SNG et sonde urinaire.

Traitement de la crise thyrotoxique chez la femme enceinte
Urgence thérapeutique

- Traitement symptomatique
  - Repos, réhydratation ++++ et correction hyperglycémie, hypercalcémie.
  - Refroidir avec vessie de glace, solutés froids, paracétamol.
  - Anxiolyse : midazolam IV (< 0,02 mg/kg : peu de conséquences sur nouveau-né).
  - Anticoagulation préventive voir curative (si arythmie).
- Traitement spécifique anti-thyroïdien :
  - Propylthiouracil (PTU) 600 à 800 mg VO ou SNG puis 150 mg/4 à 6 h (VO, SNG ou intrarectal).
  - Puis 1 à 2 heures après PTU : Potassium iodide 2-5 gouttes VO/8h ou solution de Lugol 8 gouttes/6 h ou sodium iodide 0,5 – 1 g IV/8h.
  - Dexaméthasone 2 mg IV ou IM/6 h IVL, pendant 24 heures (4 doses) (lutte contre hypercalcémie et inhibe conversion de T4 en T3).
  - Propanolol 1 à 2 mg IVL/5 minutes jusqu'à 10 mg, puis 1 à 10 mg/4 ou esmolol : 0,5 mg/kg sur 1 minute puis 0,025 à 0,25 mg/kg/min (inhibe conversion T4 en T3) ; plasmaphérèse, hémodialyse ou dialyse péritonéale, chirurgie de sauvetage (rare).
- Rappel : pas de carbimazole, ni d'iode 131 chez la femme enceinte !
- Traitement de la cause : traiter infection, corriger une acidocétose, traitement d'une môle hydatiforme…

Accouchement
Dès que état maternel stabilisé.

Gestion anesthésique
Voir fiche Thyrotoxicose.

▶ Forme de thyrotoxicose mettant en jeu le pronostic vital (orage thyroïdien). Y penser en cas de môle hydatiforme !

▶ C'est une urgence médicale. Une PEC en niveau 3 (collaboration endocrinologue, néonatologue) est indispensable en raison d'une mortalité maternelle élevée (15 %) malgré le traitement.

▶ Le traitement repose sur :
- la réhydratation,
- le propylthiouracil 600 à 800 mg VO ou SNG puis 150 mg/4 à 6 h),
- la dexaméthasone (2 mg IV ou IM/6 h IVL, pendant 24 heures),
- le propranolol : 1 à 2 mg IVL/5 minutes jusqu'à 10 mg, puis 1 à 10 mg/4 ou esmolol : 0,5 mg/kg sur 1 minute.

▶ le carbimazole et l'iode 131 sont contre-indiqués chez la femme enceinte.

Bibliographie
De Almeida, et al. Rev Bras Anesthesiol 2011;61:331-3.
Moskovitz JB, et al. J Emerg Med 2010;38:e71-6.
Yildizhan R, et al. J Med Case Rep 2009;28(3):7297.

Cryoglobulinémies
Cryoglobulinemia

P.-Y. Dewandre, V. Fuzier

Autres noms : cryoglobulinémie essentielle, cryoglobulinémie essentielle mixte, cryoglobulinémie mixte, cryoglobulinémie primaire.

Généralités sur la pathologie

Définition

- La cryoglobulinémie simple (CS) est une maladie sérologique associée à une maladie lymphoproliférative.
- La cryoglobulinémie mixte (CM) est une vascularite systémique secondaires à dépôts de complexes immuns circulants et de compléments se traduisant par la triade classique : purpura, arthralgies et asthénie.

Pathogénie

- Présence de cryoglobulines : immunoglobulines qui précipitent au froid (< 37°C) et se dissolvent à nouveau lorsqu'elles sont réchauffées.
- Causes de CS dépend de la maladie lymphoproliférative sous-jacente.
- Cause des CM mal connue (VHB, VHC, VIH, Sjögren).

Mode de transmission

- Non génétique

Types

- Type I : cryoglobulinémie simple avec une seule Ig monoclonale : IgM ou IgG ou IgA.
- Type II : cryoglobulinémie mixte avec IgG polyclonaux et IgM monoclonaux.
- Type III : cryoglobulinémie mixtes avec IgG et IgM polyclonaux et rem : CM essentielle : CM isolée (non associée à autre maladie).

Situations particulières

- CS est associée à des dyscrasies de cellules B (myélome, Waldenstrôm, LLC).
- CM appartient aux vascularites systémiques.
- CM est souvent associées à pathologies infectieuses (hépatite B et C, VIH) et immunitaire (syndrome de Sjögren primitif).

Prévalence

CM essentielle : 1/100 000

Sexe ratio

CM : prédominance féminine (3F/1H).

Signes cliniques

- CS :
  - asymptomatique (90 %),
  - signes « ischémiques » souvent bruyants : acrocyanose, hémorragie rétinienne, phénomène de Raynaud, thrombose artérielle, vascularite rare mais possible.
- CM :
  - purpura vasculaire (90 %), arthralgies et asthénie,
  - ulcères cutanée syndrome de Raynaud, dermite ocre, myalgies,
  - vascularite d'organe : glomérulonéphrite membrano-proliférative, neuropathie périphérique, pneumopathies interstitielles, troubles endocriniens.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Évolution, complications

- CS : évolution dépend de maladie sous-jacente.
- CM : pronostic réservé si insuffisance rénale, hépatique. Risque de lymphome, carcinome hépatocellulaire et cancer de la thyroïde.

Diagnostic

Clinique. Biologique avec présence de cryoglobulines et caractérisation immunochimique. Hypocomplémentémie classique dans CM.

Examens complémentaires

- Biopsie vasculaire : vascularite leucocytoclasique.
- Recherche d'une maladie associée ou sous-jacente.

Traitement

- Éviter le froid.
- Plasmaphérèse.
- Immunosuppresseurs (rituximab), corticoïdes.
- Si CS : traitement de maladie sous-jacente.
- Si CM : Traitement antiviral (VIH, VHC).

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Quelques cas rapportés.

Consultation préconceptionnelle

Grossesse possible selon la maladie sous-jacente (CS) ou maladie associée (CM).

Diagnostic anténatal

Non indiqué.

Effets sur la grossesse

- Atteinte vasculaire placentaire dès le premier trimestre.
- Risque de FCS, HTA gravidique, PE, RCIU.

Effets de la grossesse

- Aggravation possible de la cryoglobulinémie.
- Risque d'aggravation de la fonction rénale et hépatique.

Risques fœtaux et néonataux

- Cas de cryoglobulinémie néonatale transitoire (disparition progressive des IgG maternelles) rapporté en cas de CS.
- Risque atteinte hépatite B ou C chez nouveau-né.

Niveau de maternité

- Niveau 2 ou 3, en collaboration avec un centre de référence.

Mode d'accouchement

À discuter selon maladie sous-jacente (CS) ou associée (CM), notamment en cas d'hépatite.

Accouchement par voie basse

Possible.

Césarienne

Possible.

Hémorragie du post-partum

- Pas de risque majoré.
- Éviter le froid. Transfusion de PSL réchauffés.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Histoire de maladie et recherche de maladie sous-jacente (CS) ou associée (CM).
- Traitement en cours : plasmaphérèse, immunosuppresseurs, corticoïdes.
- Recherche d'une vascularite d'organe (rein, foie, neuropathie) si CM.
- Éviter le froid.

Installation

Réchauffer.

Intubation

Sans particularité.

Anesthésie générale

Adapter drogues en fonction de l'insuffisance d'organe.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

- Faire le point sur une éventuelle neuropathie.
- Bénéfice/risque en faveur d'APM.

Après accouchement

Post-partum

- Risque d'insuffisance rénale maternelle en post-partum.
- Surveillance néonatale.
- Éviter le froid chez la mère et l'enfant.

Allaitement maternel

- Possible selon les traitements et les maladies associées.
- Déconseillé si hépatite C.

À retenir

- ▶ La cryoglobulinémie simple (CS ou type I) est une maladie sérologique asymptomatique mais associée à une maladie lymphoproliférative.
- ▶ La cryoglobulinémie mixte (CM ou type II, type III) est une vascularite systémique se traduisant par la triade : purpura, arthralgies et asthénie. Elle est souvent associée à l'hépatite C.
- ▶ La grossesse nécessite une PEC en milieu spécialisée en raison des risques de complications maternelles (HTAG, PE, diabète gestationnel), fœtales (RCIU, MFIU) et néonatales (cas décrit de cryoglobulinémie transitoire si CS). La grossesse aggrave la vascularite des CM (insuffisance rénale, hépatique).
- ▶ Le mode d'accouchement varie selon la maladie sous-jacente (CS), associée (hépatite si CM) et des atteintes d'organes (rein, foie).
- ▶ Les techniques anesthésiques privilégient les anesthésies périmédullaires.
- ▶ L'anesthésie générale est sans particularité pharmacologique. Il fait éviter le froid.
- ▶ Centre de référence des vascularites nécrosantes et sclérodermiques systémiques. Pr L Guillevin. Hôpital Cochin. CHU Paris.

Bibliographie

Gupta A, et al. Int J Gynaecol Obstet 2008;103:177-8.
Juverdeanu S, et al. J Obstet Gynaecol 2008;28:233-4.

Syndromes de Cushing
Cushing syndrome

M. Bonnin, B. Storme, G. Rosano

Autres noms : adénome corticotrope, maladie de Cushing.

Généralités sur la pathologie

Définition

Ensemble des signes de l'hypercorticisme liés à une hypersécrétion de cortisol par les glandes surrénales, quelle que soit l'étiologie.

Pathogénie

- Syndrome de cushing ACTH dépendant : hypercorticisme secondaire.
  - 70 % : Maladie de Cushing (MC) liée à un adénome hypophysaire corticotrope sécrétant de l'ACTH (le plus souvent microadénome, sans syndrome tumoral).
  - 10 % : syndrome paranéoplasique : sécrétion ectopique ACTH par tumeurs pulmonaires le plus souvent (CBPC, tumeur bronchique carcinoïde).
- Syndrome de Cushing ACTH indépendant : hypercorticisme primaire
  - 10 % : adénome surrénalien.
  - 10 % : corticosurrénalome malin.
- Cause iatrogène (corticothérapie).

Mode de transmission

Non génétique.

Situations particulières

Syndrome de Nelson : symptômes consécutifs à surrénalectomie bilatérale pour traiter un syndrome de Cushing mais avec activation d'un adénome hypophysaire et hyperproduction ACTH + mélanodermie.

Incidence

1 à 10 nouveaux cas/million habitants/an.

Prévalence

1 à 9 cas/100 000 (maladie de Cushing).

Sexe ratio

Prédominance féminine.

Signes cliniques

- Signes d'hyper-catabolisme : amyotrophie proximale, vergetures, fragilité cutanée, capillaire, ostéoporose
- Redistribution facio-tronculaire du tissu adipeux : obésité androïde, faciès lunaire bouffi et *buffalo neck*.
- Anomalies métaboliques : HTA, diabète, troubles du sommeil et de l'humeur. Hirsutisme, insuffisance gonadotrope.
- Mélanodermie (si Cushing ACTH dépendant).

Évolution, complications

Complications de HTA, diabète.

Diagnostic

- Cortisol sanguin à 8h (> 5 μg/dl)
- Cortisol urinaire des 24 h (> 150 μg/24h)
- Perte du rythme nycthéméral

- Absence de freinage du cortisol par dexaméthasone faible.
- Si maladie Cushing :
  - ↑ ACTH. IRM hypophysaire avec injection de gadolinium visualise l'adénome
- Si syndrome de Cushing ACTH indépendant :
  - ↓ ACTH. Scanner abdominal visualise la tumeur surrénalienne.

Examens complémentaires

- NFS : polyglobulie, hyperleucocytose à PNN, thrombocytose.
- Ionogramme : hypokaliémie, alcalose, pas hypernatrémie.
- IRMN hypophysaire, scanner abdominal.
- Bilan ophtalmique (paralysie du VI si HTIC).

Traitement

- Ablation de l'adénome hypophysaire si syndrome tumoral ou évolutivité.
- Traitement anti-cortisolique : Op' DD, kétoconazole, métyrapone.
- Surrénalectomie bilatérale.
- Irradiation hypothalamo-hypophysaire.
- Traitement HTA (labétalol, hydralazine).

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

136 cas rapportés. Rare car la maladie de Cushing entraîne jusqu'à 75 % de perturbations du cycle et donc une infertilité. 40 % des cas d'hypercorticisme chez la femme enceinte sont liés à une maladie de Cushing.

Consultation préconceptionnelle

- Autoriser grossesse si maladie équilibrée et étiologie traitée.
- Sinon contraception efficace si maladie non contrôlée.

Pendant la grossesse

- Diagnostic clinique difficile : vergetures pourpres, ecchymoses, amyotrophie musculaire proximale, troubles psychiques.
- Diagnostic biologique difficile : ↑ cortisol × 2 ou 3 pendant la grossesse avec quelques faux positifs lors du freinage par la dexaméthasone si maladie cushing.
- Si diagnostic pendant la grossesse, traitement symptomatique (HTA, diabète) puis chirurgie possible en post-partum.
- Contre-indication du traitement anti-cortisolique (Op'DDD, kétoconazole) car tératogène. La métyrapone peut être prescrite en fin de grossesse
- Le traitement ne diminue pas le risque de RCIU, mais diminue le taux de prématurité.

Diagnostic anténatal

Pas d'intérêt car forme sporadique.

Effets sur la grossesse

- Fertilité diminuée (effet anti-gonadotrope de hypercorticisme, hyperprolactinémie associée).
- Complications maternelle : obésité, HTA (70 %), PE, Eclampsie (10 %), HELLP, diabète (25 %), défaillance cardiaque (2 décès rapportés), non spécifique.
- Morbi-mortalité fœtale importante (25 à 40 %) : FCS, prématurité, RCIU, MFIU, malformations fœtales.

Effets de la grossesse

- Pendant la grossesse, le volume de l'hypophyse augmente jusqu'à 45 %. Augmentation des cellules lactotropes et diminution des cellules gonadotropes.
- Récidive ou évolutivité d'un adénome corticotrope.

Risques fœtaux et néonataux

L'ACTH ne franchit pas la barrière fœto-placentaire et 85 % du cortisol est transformé en cortisone inactive par la 11 beta déshydrogénase placentaire : donc faible risque d'hypo ou d'hypercorticisme fœtal et néonatal.

Pas de virilisation fœtale.

Morbi-mortalité fœtale importante (25 à 40 %) : FCS, prématurité, RCIU, MFIU, malformations fœtales. Risques d'hypoglycémie et d'insuffisance surrénale chez le nouveau-né surtout si maladie non diagnostiquée et non équilibrée.

Niveau de maternité

Niveau 2 ou 3 pour la prise en charge néonatale.

Mode d'accouchement

Selon les complications.

Accouchement par voie basse

Autorisé si maladie stabilisée.

Césarienne

Si survenue d'une complication maternelle.

Hémorragie du post-partum

Pas de risque majoré.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Avis endocrinologue (diabète).
- Avis cardiologique (HTA) : ECG, échographie cardiaque, labétalol, hydralazine.
- Recherche d'un syndrome tumoral (troubles visuels, céphalées, HTIC) si MC.
- Examen du rachis : recherche d'une ostéoporose ± tassements vertébraux.
- Ionogramme sanguin, calcémie, glycémie, hémostase.

Installation

Doit tenir compte des risques liés à l'ostéoporose.

Intubation

Intubation difficile en cas d'obésité facio-tronculaire.

Anesthésie générale

Éviter HTA à intubation.

- Absence de retentissement du type d'anesthésie sur la sécrétion de cortisol (étomidate peut diminuer transitoirement la synthèse et la sécrétion de cortisol).
- Ventilation mécanique recommandée (faiblesse des muscles squelettiques).
- Diminution de la posologie des curares (faiblesse musculaire) et monitorage de curarisation.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie.

- Difficultés liées à l'obésité, faiblesse musculaire, ostéoporose (pincement vertébral) et fragilité de la peau
- Prévention de l'hypotension mais hypersensibilité aux vasopresseurs.

Après accouchement

Post-partum

- Régression du volume de l'hypophyse à 6 mois du post-partum
- Évaluation du volume de l'adénome par IRM.

Allaitement maternel

- Possible si pas d'évolutivité de la tumeur.
- Contre-indication formelle si adénome évolutif.

À retenir

- Ensemble des signes de l'hypercorticisme secondaire (HTA, obésité facio-tronculaire, asthénie) liés à une hypersécrétion de cortisol par les glandes surrénales, quelle que soit l'étiologie.
- La grossesse est rare (infertilité). Elle n'est autorisée que lorsque la maladie stabilisée et l'étiologie traitée.
- Le diagnostic reste difficile pendant la grossesse. 40 % des cas d'hypercorticisme chez la femme enceinte sont liés à une maladie de Cushing. La grossesse peut être à l'origine d'une récidive ou d'une évolutivité d'un adénome corticotrope.
- Elle nécessite une PEC en niveau 2-3 en raison d'une morbidité fœtale (RCIU, MFIU, FCS), néonatale (hypoglycémie, insuffisance surrénale) et maternelle (HTA, diabète, éclampsie) importantes.
- Le traitement sera symptomatique (HTA, diabète) et la chirurgie possible après l'accouchement.
- Les techniques d'anesthésie privilégient les anesthésies périmédullaires (difficultés techniques possibles). L'anesthésie générale est à risque d'intubation difficile (obésité). L'étomidate est à éviter.
- Centre national référent des maladies rares de la surrénale. Pr Bertherat. Hôpital Cochin. Paris.

Bibliographie

Lim WH, et al. Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol 2013;168:1-6.
Gopal RA, et al. Gynecol Endocrinol 2012;28:533-5.
Sammour RN, at al. Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol 2012;165:1-7.

Cystinurie
Cystinuria

F. Bayoumeu, A. Castel, M. Verniolle, J. Etcheverry, M. Guyonnet

Autre nom : lysinurie.

Généralités sur la pathologie

Définition

Pathologie héréditaire liée à un trouble de la résorption tubulaire de la cystine, de la lysine, de l'arginine et de l'ornithine. C'est la principale cause de lithiase rénale.

Pathogénie

Désordre du transport de ces acides aminés dibasiques + trouble de l'absorption intestinale de la cystine.

Mode de transmission

Autosomique récessif

Types

- Dernière classification de Dello Stroglo (2002)
  - Type A : mutation du gène SLC3A1.
  - Type B : mutation du gène SLC7A9.
  - Type AB : mutation des 2 gènes.

Prévalence

Variable selon ethnie : 1/20 000 naissances en France.

Signes cliniques

- Premières manifestations entre 20 et 30 ans le plus souvent.
- Lithiase rénale récidivante responsable de coliques néphrétiques, d'hématuries, de dysuries, de rétentions d'urines et d'infections urinaires.
- Calculs volumineux, coralliformes, multiples et bilatéraux.
- Lithiase : seule manifestation clinique de la maladie.

Évolution, complications

Possible retentissement sur la fonction rénale à long terme mais évolution rare vers l'insuffisance rénale.

Diagnostic

- Calculs très échogènes et radio-opaques.
- Réaction de Brandt au nitroprussiate de sodium : positive.
- Chromatographie des acides aminés urinaires : excrétion massive des 4 acides aminés dibasiques.
- Analyse des calculs. Étude génétique.

Examens complémentaires

Étude génétique. Fonction rénale.

Traitement

- Boissons abondantes : > 3 litres en dehors des repas.
- Régime pauvre en protéine (méthionine) et en sel : 120 à 140 g de viande, poisson, œuf et fromage par jour.
- Alcalinisation des urines par bicarbonate de sodium (pH urinaire entre 7.5 et 8) (augmente solubilité de cystine).

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

- D-pénicillamine (chélateur de cystine) mais effets indésirables importants (fièvre, rash, protéinurie, diminution du goût, leucopénie, thrombopénie) + cuivre, zinc et vitamine B.
- α-mercaptopropionylglycine ou tiopronine moins d'effets indésirables pour la même efficacité.
- Si échec du traitement médical, lithotripsie extracorporelle (peu de données chez la femme enceinte), uretéroscopie, voire néphrolithotomie per cutanée.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte
Oui mais rare (26 articles référencés).

Consultation préconceptionnelle
Évaluer l'importance de la symptomatologie et l'état de la fonction rénale avant la grossesse pour un meilleur pronostic.

D-pénicillamine contre-indiquée pendant la grossesse (tératogène chez l'animal et risque de malformations fœtales par son action sur le collagène). A ne maintenir que si forme sévère.

Pendant la grossesse
Rechercher une infection urinaire au moindre signe d'appel et systématiquement tous les mois (BU, ECBU). Dosages réguliers de la créatinémie, de la protéinurie et de la clairance de la créatinine pour surveiller la fonction rénale. Apports hydriques très importants, alcalinisation des urines, régime hyposodé et pauvre en méthionine.

Diagnostic anténatal
Hyperéchogénicité du colon fœtale à échographie (signe à confirmer).

Effets sur la grossesse
Si insuffisance rénale : risque d'HTA, de PE.

Effets de la grossesse
Stase des urines et infections urinaires favorisées pendant la grossesse (progestérone diminue le péristaltisme des muscles lisses et utérus gravide comprime les voies urinaires surtout droites).

Risques fœtaux et néonataux
- Si insuffisance rénale, risque de souffrance fœtale chronique avec RCIU.
- Nécessité d'échographies fréquentes.

Niveau de maternité
Non décrit mais collaboration avec urologue.

Mode d'accouchement
Selon les indications obstétricales.

Accouchement par voie basse
Sans particularité.

Césarienne
Sans particularité.

Hémorragie du post-partum
Pas de risque majoré.

Prise en charge anesthésique

Évaluation
- Urologique.
- Fonction rénale.

Installation, intubation, anesthésie générale

Sans particularité (insuffisance rénale rare).

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

Contrôler plaquettes, risque de thrombopénie avec D-pénicillamine.

Après accouchement

Post-partum

Reprendre les règles hygiéno-diététiques habituelles

Allaitement maternel

Alimentation mixte si traitement par D-pénicillamine (peu de données)

À retenir

- Maladie héréditaire liée à un trouble de la résorption tubulaire de la cystine responsable de lithiase cystinique. Il existe un possible retentissement sur la fonction rénale à long terme mais l'évolution vers l'insuffisance rénale est rare.
- Le traitement pendant la grossesse repose sur des apports hydriques très importants, une alcalinisation des urines, un régime hyposodé et pauvre en méthionine. En raison des effets tératogènes possibles de la D-pénicillamine et de la tiopronine, il convient d'éviter ces médicaments au cours du premier trimestre. Une sonde double J peut être mise en place jusqu'à la fin de la grossesse.
- Sous réserve d'une prise en charge adaptée, la grossesse se déroule normalement.
- Les techniques anesthésiques privilégient les anesthésies périmédullaires, en dehors d'une thrombopénie (D-pénicillamine).
- Centre national référent : MARHEA : Maladies Rénales Héréditaires de l'Enfant et de l'Adulte. Hôpital Necker (Paris).

Bibliographie

Claes DJ, et al. Pediatr Nephrol 2012;27:2031-8.
Amat S, et al. Ultrasound Obstet Gynecol 2011;38:543-7.
Dello Stroglo L, et al. J Am Soc Nephrol 2002;13:2547-53.

Déficit congénital en antithrombine
Antithrombin deficiency

V. Fuzier, A.-S. Ducloy-Bouthors

Autre nom : déficit en antithrombine III.

Généralités sur la pathologie

Définition

Il s'agit de la première maladie thrombophilique identifiée. C'est la plus sévère mais la plus rare des thrombophilies.

Pathogénie

- L'antithrombine est une sérine protéase synthétisée par le foie qui possède une action anticoagulante en inhibant principalement la thrombine mais aussi d'autres facteurs de la coagulation (facteur Xa, IXa, XIIa, XIa).
- Maladie génétique. Existe 127 mutations sur le gène localisé sur le chromosome 1.

Mode de transmission

Autosomique dominant.

Types

- Type I : diminution la synthèse de AT.
- Type II : anomalie fonctionnelle de l'AT, touchant soit le site enzymatique (RS) soit le site de liaison à l'héparine (HBS).

Situations particulières

- Appartient aux thrombophilies constitutionnelles.
- Ne pas confondre avec déficit en facteur II, ni avec mutation du facteur II (mutation 20210).

Prévalence

AT type I : 1/5000 et AT type II : 0,15 % (AT type II-HBS 1/10 000).

Signes cliniques

- AT type I hétérozygote : haut risque thrombotique spontané avec premier épisode entre 10 et 50 ans. Thromboses veineuses profondes des membres inférieurs mais aussi mésentériques, intracérébrales.
- AT type I homozygote est létal in utéro.
- AT type II-HBS hétérozygote : peu ou pas thrombogène.
- AT type II-HBS homozygote : haut risque de thromboses veineuses profondes et de thromboses artérielles.
- AT type II-RS : clinique identique à AT type I hétérozygote.

Évolution, complications

Récidive de thromboses.
Risque vital engagé si embolie pulmonaire ou thrombose veineuse cérébrale.

Diagnostic

- Dosage de activité de FII ↓ 45-75 % (N : 80-120 %).
- Dosage antigènique permet de typer la maladie.
- Activité de l'AT en absence d'héparine.

Examens complémentaires

- Bilan hémostase et thrombophilique : recherche mutation facteur V Leiden associé.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Traitement

- Selon avis hématologue : héparinothérapie préventive faible ou forte. Concentrés plasmatiques humains d'AT.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Oui.

Consultation préconceptionnelle

- Conseil génétique en début de grossesse.
- Variabilité génotypique et phénotypique et donc difficile de prévoir la gravité de la maladie.
- Avis hématologiste.

Pendant la grossesse

- Rechercher signes de PE maternels : HTA, œdème, protéinurie.
- HBPM curatif (ajustée au poids) ou préventif.
- Surveillance de l'activité anti-Xa et du taux d'AT.
- Doute sur l'efficacité des HBPM préventives sur les complications vasculaires gravidiques (déficit en AT : augmentation de la synthèse de thrombine qui aurait un rôle direct sur la pathogénèse de la pré-éclampsie).
- Concentrés plasmatiques humains d'AT si formes résistantes à héparine.

Diagnostic anténatal

Indiqué si risque de transmission de AT type II-HBS homozygote associée à déficit en facteur V Leiden et ayant un premier enfant atteint.

Effets sur la grossesse

- FC tardives, PE, HRP.
- Si déficit AT symptomatique : risque thromboembolique majeur.

Effets de la grossesse

Risque thrombotiques.

Risques fœtaux et néonataux

Transmission fœtale 50 %. FCS, MFIU, RCIU.

Niveau de maternité

Niveau 3 avec équipe multidisciplinaire (hématologue, néonatalogistes).

Mode d'accouchement

- Avis hématologue. Accouchement programmé.
- Fenêtre anticoagulante si HBPM curative.

Accouchement par voie basse

Possible.

Césarienne

Possible.

Hémorragie du post-partum

Risque majoré si anticoagulants. Acide tranéxamique possible.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

Discussion multidisciplinaire.

Installation, intubation, anesthésie générale

Sans particularité.

Péridurale,rachianesthésie,péri-rachianesthésie
APM possible dans fenêtre d'anticoagulation.

Après accouchement

Post-partum

- Dosage AT chez nouveau-né.
- Poursuite possible des concentrés plasmatiques humains en AT.
- Anticoagulation maintenue 6 à 8 semaines.

Allaitement maternel
Sans particularité.

À retenir

- ▶ Maladie autosomique dominante responsable d'un déficit congénital en antithrombine (AT) d'expression phénotypique variable. C'est la plus sévère mais la plus rare des maladies thrombophiliques.
- ▶ Il existe des déficits quantitatifs (type I) ou qualitatifs (type II-RS ou II-HBS). En dehors du type II-HBS hétérozygote, la maladie est à haut risque thrombotique. Le type I homozygote est létal in utéro.
- ▶ La grossesse est à risque avec des complications thrombotiques (× 10), obstétricales (pré-éclampsie, HRP) et fœtale (FCS, RCIU, MFIU). Le traitement repose sur une anticoagulation préventive ou curative selon l'avis de l'hématologiste. Il existe des concentrés plasmatiques humains d'AT indiqués dans des cas spécifiques (à arrêt d'héparine et/ou en post-partum).
- ▶ L'accouchement doit être programmé et une fenêtre d'anticoagulation prévue (± relais avec concentrés d'AT).
- ▶ Une prise en charge pédiatrique est indispensable à la naissance (dosage d'AT au cordon, mise sous traitement prophylactique selon le type).
- ▶ Une anticoagulation doit être poursuivie 6 à 8 semaines en post-partum.
- ▶ L'anesthésie périmédullaire est possible dans la fenêtre d'anticoagulation. L'anesthésie est sans particularité pharmacologique.

Bibliographie

Pascual C, et al. Blood Coagul Fibrinolysis 2014;25:74-6.
James AH, et al. Int J Womens Health 2013;5:233-41.
Thrombophilie et grossesse : prévention des risques thrombotiques maternels et placentaires. Conférence de consensus. HAS 2003.

Tableau **Récapitulatif des déficits congénitaux en facteurs de la coagulation.**

DCF	I	II	V	VII	VIII (HA)	IX (HB)	X	XI (HC)	XII	XIII
Prévalence Homozygotes	1/1 million	1/2 millions	1/1 million	1/ 500 000	1/5 000	1/30 000	1 /1 million	1/1 million	1/ 1 million	1/ 3 millions
Transmission	AR ou AD	AR	AR	AR	liée à X	liée à X	AR	AR ou D	AR	AR
Saignement Hétérozygote Homozygote	Oui Modéré sévère	Oui Asympto variable	Oui Asympto bénin	Oui Asympto sévère	Oui modéré	Oui modéré	Oui Asympto très sévère	Oui Asympto provoqués	Non Thrombose	Oui très sévère
Saignement corrélé au taux plasm	Oui car déficit quantitatif	Non si déficit qualitatif	Non si déficit qualitatif	Non si déficit qualitatif	oui	oui	oui	non	-	non
Corr. du facteur par la grossesse	Non	Non	Non	Oui Si hétéroz.			Non	Non		Non
Obj pdt la grossesse	> 0,6-1 g/l	> 25%	> 15%	> 15%	> 50%	> 50%	> 10%	> 10%		> 10%
Gestion HPP	**Ac T** **Fibrinogène** PFC	**Ac T** **CPT** PFC	**Ac T** **PFC** Plaquettes rFVIIa	**Ac.T** **rFVIIa**	**FVIII** DDAVP CPT, VIIa	**FIX** CPT	**Ac. T** **CPT** PFC	**Ac. T** **FXI** PFC	Anti-coag	**Ac T** **FXIII** PFC
Anesthésie périmédullaire	Possible* Si > 1,5g/l	Possible* Pas seuil connu	Possible*	Possible*	Possible*	Possible*	Possible*	Possible*	Attention au délai anti-coag	**Contre indiqués**

R : récessif. D : dominant. Ac. T : Acide tranéxamique. CPT : complexe prothrombinique. DDAVP : desmopressine. Fib : fi brinogène. HPP : hémorragie post-partum. DCF : déficit congénital en facteur ; HA : hémophilie A ; HB : hémophilie B ; HC : hémophilie C

* possible si correction du déficit et accord hémostasien.

Déficit congénital en fibrinogène

Afibrinogenemia, hypofibrinogenemia

A.-S. Ducloy-Bouthors, B. Wibaut

Autres noms : afibrinogénémie, hypofibrinogénémie.

Généralités sur la pathologie

Définition

Troubles de la coagulation due à une réduction de la concentration et/ou de la fonction du fibrinogène circulant et responsable d'hémorragies de sévérité variable.

Pathogénie

Réduction de la concentration et/ou de la fonction du fibrinogène circulant. La thrombine transforme le fibrinogène en fibrine qui est la protéine principale du caillot. Maladie congénitale. Mutations des gènes FGA, FGB et FGG codant pour l'une des 3 sous-unités du fibrinogène sur le chromosome 4.

Mode de transmission

- Afibrinogénémie : autosomique récessif.
- Hypofibrinogénémie : autosomique dominant (ou récessif).

Types

- Afibrinogénémie : absence complète de fibrinogène circulant.
- Hypofibrinogénémie : diminution du fibrinogène circulant.

Situations particulières

Hypofibrinogénémie et dysfibrinogénémie sont souvent associées.

Prévalence

Afibrinogénémie : 1/1 000 000 (+ fréquent si consanguinité).

Sexe ratio

H = F

Signes cliniques

- Afibrinogénémie : saignements spontanés et post traumatiques, hémorragie au niveau du cordon ombilical, épistaxis, hémarthrose, hémorragies gastro-intestinales, viscérales et intracérébrales, ménorragies
- Hypofibrinogénémie : saignements post traumatiques, post chirurgicaux.

Évolution, complications

Évaluation du risque hémorragique basée sur l'histoire clinique personnelle et familiale.

Diagnostic

- Afibrinogénémie fibrinogène (technique Clauss) indosable (< 0,2 g/l) et absence de produits de dégradation de la fibrine
- Hypofibrinogénémie : fibrinogène entre 0,2 et 0,8 g/l

Examens complémentaires

Plaquettes NTS et TCA↑, Temps de thrombine↑, TP ↓.

Traitement

Selon avis hématologue. Concentrés fibrinogène, cryoprécipités, PFC.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Oui.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Consultation préconceptionnelle
- Conseil génétique si consanguinité.
- Grossesse rare mais possible.

Pendant la grossesse
- Risque de fausse couche spontanée et précoce (4-5 SA) et d'hématome rétro placentaire précoce (7 SA) et de décollement placentaire responsable d'une MFIU.
- Nécessité d'administrer des concentrés de Fibrinogène pour poursuite de grossesse, dès 6 SA. Objectif fibrinogène pour poursuivre grossesse > 0,6-1 g/l.

Diagnostic anténatal
Possible si mutations identifiées.

Effets sur la grossesse
- Fertilité non affectée. Fausses couches précoces et répétées vers 4-5 SA.
- HRP très précoce vers 7 SA. Risque décollements placentaires et saignement.

Effets de la grossesse
- Physiologiquement, le fibrinogène augmente lors de la grossesse.
- Pas aggravation de la maladie. Possible amélioration si hypofibrinogénémie.

Risques fœtaux et néonataux
- Risque RCIU, MFIU si hématome rétro placentaire ou décollement placentaire.
- Atteinte fœtale rare.

Niveau de maternité
Niveau 2-3 avec équipe multidisciplaire (hématologue, néonatalogiste) et disposition immédiate de solutés sanguins labiles et laboratoire biologique.

Mode d'accouchement
- Selon clinique et taux de fibrinogène en fin de grossesse et avis hématologue.
- Objectif fibrinogène pendant le travail > 1,5-2 g/l.

Accouchement par voie basse
- Éviter tout traumatisme (pose électrode scalp fœtal).
- AVB sans manœuvres instrumentales avec délivrance artificielle et révision utérine systématique.

Césarienne
Autorisé sous traitement systématique dans les afibrinogénémies selon la clinique, le taux de facteur de fin de grossesse et avis hématologue dans les hypofibrinogénémies.

Hémorragie du post-partum
Risque majoré. Concentrés fibrinogène, Acide tranéxamique.

Prise en charge anesthésique

Évaluation
Dosage de fin de grossesse et avis multidisciplinaire.

Installation
Attention aux points de compression.

Intubation
Éviter intubation traumatique.

Anesthésie générale
Sans particularité.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie
- APM possible selon histoire, symptomatologie et après correction du déficit (avis hémostasien). Ponction séniorisée et surveillance post anesthésie.

- Contre-indiquée si phénotype hémorragique.
- Cas décrit après correction taux de fibrinogène > 1,5 g/l.

Après accouchement

Post-partum

- Risque thrombotique paradoxal : thromboprophylaxie si afibrinogénémie avec ou sans apport de fibrinogène.
- Les besoins de fibrinogène diminuent permettant l'arrêt des concentrés en fibrinogène.
- Pas de manifestation clinique ni biologique des nouveaux née.

Allaitement maternel

Sans particularité.

À retenir

- La grossesse est rare et à risque (fausse couche précoce, hématome rétro placentaire à 7 SA et de décollement placentaire brutal responsable d'une MFIU).
- Une prise en charge en niveau 2-3 est indispensable avec une administration de concentrés du fibrinogène pendant la grossesse, le travail et l'accouchement.
- L'objectif est un taux de fibrinogène > 0,6-1 g/l pendant la grossesse et > 1,5-2 g/l pendant le travail, l'accouchement et la césarienne.
- L'accouchement par voie basse est possible sous traitement ; il doit être programmé et atraumatique. La césarienne sera réalisée en cas d'atteinte fœtale.
- En post-partum, les besoins de fibrinogène diminuent permettant l'arrêt des concentrés en fibrinogène et il existe un risque thrombotique paradoxal.
- L'anesthésie périmédullaire est possible selon histoire, symptomatologie et après correction du déficit (avis hémostasien). Ponction séniorisée et surveillance post anesthésie. Des cas d'anesthésies périmédullaires ont été décrits avec un fibrinogène > 1,5 g/l.
- L'anesthésie est sans particularité pharmacologique.
- Inscrire la patiente au projet MARACHI qui recense des interventions chirurgicales ou gestes invasifs chez sujets porteurs d'un déficit rare en facteur de la coagulation. (GIHP. registre.MARACH@gmail.com)
- Plusieurs centres régionaux de référence de l'hémophilie et autres maladies hémorragiques constitutionnelles, dont le coordonnateur est le Pr C Négrier. CHU Lyon

Bibliographie

Mensah PK, et al. Haemophilia 2011;17:167-8.
Hanke AA, et al. Anaesthesia 2010;65:641-5.
Shad H, et al. Obstet Gynecol 2003;101:1092-4.

Déficit congénital en facteur II

Prothrombin deficiency

A.-S. Ducloy-Bouthors, B. Wibaut

Autres noms : dysprothrombinémie, déficit en prothrombine, hypoprothrombinémie.

Généralités sur la pathologie

Définition

Déficit congénital en facteur II (FII), facteur vitamine K dépendant, responsable d'hémorragie variable selon la sévérité du déficit.

Pathogénie

- FII (prothrombine) est clivée par le facteur Xa pour former la thrombine qui est impliquée dans l'agrégation plaquettaire et activation d'autres médiateurs nécessaires à la coagulation.
- Maladie génétique. Mutations sur le gène localisé sur le chromosome 11.

Mode de transmission

Autosomique récessif

Types

- Type 1 : hypoprothrombopénie pure (diminution la synthèse de FII).
- Type 2 : dysprothrombopénie (anomalie fonctionnelle de FII).
- Forme combinée (rare).

Situations particulières

Ne pas confondre avec déficit en antithrombine (thrombophilie).

Prévalence

1/2 000 000 (+ fréquent si consanguinité).

Sexe ratio

H= F

Signes cliniques

- Hémorragie variable : hémarthrose, hémorragies cérébro-méningées, saignements excessifs après chirurgie, accouchement…
- Souvent asymptomatique chez les hétérozygotes.

Diagnostic

- ↓ FII < 40 % (sévère si < 1 % : rare).
- Dosage immunologique : déficit quantitatif ou qualitatif.

Évolution, complications

Pronostic vital engagé si saignements intracrâniens ou intra-péritonéaux.

Examens complémentaires

TCA ↑ et TP ↓ ou N et TT N.

Traitement

Selon avis hématologue :

- Complexe prothrombinique (CPT).
- Plasma frais congelé (PFC). Pas de concentré spécifique disponible.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

8 grossesses chez une même patiente.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Consultation préconceptionnelle

- Conseil génétique possible en début de grossesse, si consanguinité.
- Efficacité préventive de CPT non démontrée : à réserver à cas particulier.

Pendant la grossesse

Maintien taux FII > 25 %.

Diagnostic anténatal

- Possible : évaluation du risque – bénéfice maternel et fœtal (hémorragie/risque thrombotique).
- Administration préventive de CPT.

Effets sur la grossesse

Complications hémorragiques maternelles et fœtales : FCS, prématurité, HRP.

Effets de la grossesse

Physiologiquement, le taux de FII augmente pendant la grossesse. Amélioration si forme hétérozygote.

Risques fœtaux et néonataux

- Avortement spontané, décollement placentaire, prématurité.
- Atteinte fœtale rare.

Niveau de maternité

Niveau 3 avec équipe multidisciplinaire (hématologue, néonatalogiste) et disposition immédiate de CPT, de solutés labiles et laboratoire biologique.

Mode d'accouchement

- Avis hématologue. Objectif : FII > 25-30 %.
- CPT et contrôle FII 30 minute après perfusion.

Accouchement par voie basse

- Éviter tout traumatisme (pose électrode scalp fœtal).
- AVB sans manœuvres instrumentales avec délivrance artificielle et révision utérine systématique.

Césarienne

Si doute sur atteinte fœtale.

Hémorragie du post-partum

Risque majoré. Acide tranéxamique puis CPT en 2e intention.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

Dosage du FII en fin de grossesse. Discussion multidisciplinaire.

Installation

Attention aux points de compressions.

Intubation orotrachéale

Éviter intubation traumatique.

Anesthésie générale

Sans particularité pharmacologique

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

- APM possible selon histoire, symptomatologie et après correction du déficit (avis hémostasien). Ponction séniorisée et surveillance post anesthésie.
- Aucun cas publié mentionnant une APM (pas de seuil minimum « protecteur » du facteur II).

Après accouchement

Post-partum

- Dosage FII chez nouveau-né.
- Suivi biologique car chute du FII dans jours post-partum.
- Anticoagulants si risque de thrombose avec traitement (acide tranéxamique, CPT).

Allaitement maternel

Sans particularité.

À retenir

▶ Coagulopathie hémorragique extrêmement rare mais sévère.

▶ La grossesse est rare et à risque (complications obstétricales mal connues). Il n'existe pas de concentré spécifique. Le traitement repose sur le complexe prothrombinique (CPT) en curatif (intérêt en prophylactique non démontré).

▶ L'objectif est de maintenir un taux de FII > 25 % et de corriger le TP et le TCA, pendant la grossesse et l'accouchement.

▶ L'accouchement par voie basse est possible sous traitement ; il doit être programmé et atraumatique. La césarienne sera réalisée en cas d'atteinte fœtale.

▶ En post-partum, le FII chute et il existe un risque thrombotique en cas de traitement (acide tranéxamique, CPT).

▶ L'anesthésie périmédullaire est possible selon histoire, symptomatologie et après correction du déficit (avis hémostasien). Ponction séniorisée et surveillance post anesthésie. Aucune anesthésie périmédullaire n'a été publiée (seuil minimal de FII non connu).

▶ L'anesthésie est sans particularité pharmacologique.

▶ Inscrire la patiente au projet MARACHI qui recense des interventions chirurgicales ou gestes invasifs chez sujets porteurs d'un déficit rare en facteur de la coagulation. (GIHP. registre.MARACH@gmail.com)

▶ Plusieurs centres régionaux de référence de l'hémophilie et autres maladies hémorragiques constitutionnelles, dont le coordonnateur est le Pr C Négrier. CHU Lyon

Bibliographie

Catanzarite VA, et al. Am J Perinatol 1997;14:135-8.

Déficit congénital en facteur V
Factor V deficiency

A.-S. Ducloy-Bouthors, B. Wibaut

Autres noms : déficit en proaccélérine, maladie d'Owren, parahémophilie.

Généralités sur la pathologie

Définition

Déficit congénital en facteur V (FV).

Pathogénie

- FV, sous sa forme native, participe à l'activité inhibitrice de la protéine C activée (anticoagulante). Une fois activé, il agit alors comme cofacteur du FX et augmente la production de la thrombine (pro-coagulant).
- Le FV existe sous forme plasmatique et plaquettaire (20 %).
- Maladie génétique. Mutations sur chromosome 1.

Mode de transmission

Autosomique récessif.

Types

- Déficit FV plasmatique est soit quantitatif (75 %) ou soit qualitatif (25 %).
- Déficit FV plaquettaire (FV Québec) (rarissime et autosomique dominant).

Situations particulières

Ne pas confondre avec mutation FV Leiden, ni avec déficit combiné FV + FVIII.

Prévalence

1/1 000 000

Sexe ratio

H = F

Signes cliniques

- Asymptomatique si forme hétérozygote.
- Signes hémorragiques de sévérité variable (le plus souvent bénins).
- Risque thrombotique si déficit FV + mutation du FV Leiden.

Diagnostic

↓ FV plasmatique < 10 %

Examens complémentaires

- TS et TCA↑ et TQ ↓ ou N.
- Recherche déficit facteur VIII associé +++ (voir fiche Déficit combiné en facteur V et facteur VIII).

Traitement

- Selon avis hématologue.
- Pas de concentrés de FV disponible.
- Seul le plasma frais congelé (PFC) est utilisable.
- Acide tranéxamique.
- Voir transfusion de plaquettes ou encore facteur VII activé.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Cas décrit de déficit FV plasmatique. Aucun cas décrit de déficit FV Québec. Peu de données.

Consultation préconceptionnelle
Conseil génétique possible en début de grossesse, si consanguinité.

Pendant la grossesse
Administration préventive de PFC dans cas particulier.

Diagnostic anténatal
Possible : évaluation du risque / bénéfice maternel et fœtal (hémorragie/thrombose). Administration préventive de PFC.

Effets sur la grossesse
Saignements rares pendant la grossesse. Risque HPP et hématome vaginaux lors de l'extraction instrumentale. Pas de FCS, peu de prématurité, pas de MFIU.

Effets de la grossesse
Augmentation variable du taux de FV pendant la grossesse.

Risques fœtaux et néonataux
Peu effets fœtaux et néonataux.

Niveau de maternité
Niveau 3 avec équipe multidisciplinaire (hématologue, néonatalogiste) et disposition immédiate de CPT, de solutés labiles et laboratoire biologique.

Mode d'accouchement
- Avis hématologue.
- Accouchement à risque mais saignement non corrélé aux taux de FV mais plutôt à notion ATCD d'hémorragie lors de chirurgie ou accouchement ultérieurs. Objectif FV > 15-25 %.

Accouchement par voie basse
- Éviter tout traumatisme (pose électrode scalp fœtal).
- AVB sans manœuvres instrumentales avec délivrance artificielle et révision utérine systématique.

Césarienne
Si doute sur atteinte fœtale. Administration prophylactique de PFC.

Hémorragie du post-partum
Acide tranéxamique puis PFC 10-20 ml/kg. Pas d'AINS.

Prise en charge anesthésique

Évaluation
- Dosage du FV en fin de grossesse.
- Discussion multidisciplinaire.

Installation
Attention aux points de compressions.

Intubation orotrachéale
Éviter intubation traumatique.

Anesthésie générale
Sans particularité pharmacologique

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie
- L'APM est possible selon histoire, symptomatologie et après correction du déficit (avis hémoste). Ponction séniorisée et surveillance post anesthésie.
- Pas de cas publié rapportant une APM avec déficit FV.

Après accouchement

Post-partum

- Dosage FV chez nouveau-né.
- Suivi biologique maternel car chute du FV dans jours post-partum.
- Poursuivre PFC pendant 2-3 jours si AVB, ou 4-5 j si césarienne.
- Durée du traitement par PFC à adapter selon antécédents hémorragiques.

Allaitement maternel

Sans particularité.

À retenir

- ▶ Coagulopathie hémorragique (ne pas confondre avec mutation FV Leiden).
- ▶ Les saignements pendant la grossesse sont rares et ce déficit ne pose pas de problème lors de la grossesse. Le traitement repose sur le PFC en curatif (voir en préventif). Il existe un risque d'HPP en cas de FV < 15 %.
- ▶ L'accouchement par voie basse est possible ; il doit être programmé et atraumatique. La césarienne sera réalisée en cas d'atteinte fœtale.
- ▶ En post-partum, il existe une chute du FV nécessitant la poursuite des PFC.
- ▶ L'anesthésie périmédullaire est possible selon histoire, symptomatologie et après correction du déficit (avis hémostasien). Ponction séniorisée et surveillance post anesthésie. Aucune anesthésie périmédullaire n'a été publiée. L'anesthésie est sans particularité pharmacologique.
- ▶ Inscrire la patiente au projet MARACHI qui recense des interventions chirurgicales ou gestes invasifs chez sujets porteurs d'un déficit rare en facteur de la coagulation. (GIHP. registre.MARACH@gmail.com)
- ▶ Plusieurs centres régionaux de référence de l'hémophilie et autres maladies hémorragiques constitutionnelles, dont le coordonnateur est le Pr C Négrier. CHU Lyon

Bibliographie

Ayedi M, et al. Ann Biol Clin 2011;69: 336-8.
Vellinga S, et al. Thromb Haemost 2006;95: 896-7.

Déficit combiné en facteur V et facteur VIII

Combined Factor V and Factor VIII deficiency

A.-S. Ducloy-Bouthors, B. Wibaut

Généralités sur la pathologie

Définition

Déficit combiné en facteur V (FV) et facteur VIII (FVIII).

Pathogénie

- Conséquence d'une anomalie de transport intracellulaire du FV et du FVIII entre le réticulum endoplasmique et l'appareil de Golgi des hépatocytes.
- Maladie génétique. Mutation du gène codant pour LMAN-1 (chromosome 18) ou pour MCFD2 (chromosome 2).

Mode de transmission

Autosomique récessif.

Types

Forme homozygote ou hétérozygote.

Situations particulières

Ne pas confondre avec déficit isolée en FV ni avec hémophilie A.

Prévalence

1/100 000, fréquent si consanguinité, si juifs orientaux, sépharades, iraniens.

Sexe ratio

H = F

Signes cliniques

- Syndrome hémorragique cutanéo-muqueux provoquée (post traumatique ou post opératoires) si forme homozygote ou hétérozygote composite. Peu de saignements spontanés.
- Hématomes et hémarthroses moins fréquents que dans hémophilie A.
- Saignement non corrélé avec taux plasmatiques.

Diagnostic

↓ FV et FVIII entre 5-30 %.

Examens complémentaires

TCA ↑ et TP ↑

Traitement

Selon avis hématologue : pas de concentrés de FV disponible. Concentrés VIII, plasma frais congelé (PFC), desmopressine.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

1 seul cas décrit

Consultation préconceptionnelle

- Conseil génétique possible en début de grossesse, si consanguinité.
- Desmopressine prudente lors de la grossesse (effet ocytocique, risque insuffisance placentaire, hyponatrémie maternelle).

Pendant la grossesse
Traitement préventif au cours du travail et lors de tout acte invasif.

Diagnostic anténatal
Non recommandé car hémorragie peu sévère.

Effets sur la grossesse
Saignements à accouchement et en post-partum.

Effets de la grossesse
Augmentation variable du taux de FV pendant la grossesse mais augmentation du facteur VIII. Amélioration de symptomatologie.

Risques fœtaux et néonataux
Peu effets fœtaux et néonataux.

Niveau de maternité
Niveau 3 avec équipe multidisciplinaire en relation avec centre de traitement de l'hémophilie.

Mode d'accouchement
- Accouchement à risque mais saignement non corrélé aux taux plasmatiques mais plutôt à notion ATCD d'hémorragie lors de chirurgie ou accouchement ultérieurs.
- Avis hématologue.
- Objectif FV > 15-25 % et FVIII> 50 % pendant le travail.
- Traitement prophylactique avant examens invasifs et lors de l'accouchement.

Accouchement par voie basse
- Éviter tout traumatisme (pose électrode scalp fœtal), travail prolongé.
- AVB sans manœuvres instrumentales avec délivrance artificielle et révision utérine systématique.

Césarienne
Si doute sur une atteinte fœtale.

Hémorragie du post-partum
Risque majoré. Acide tranéxamique, facteur VIII, desmopressine.

Prise en charge anesthésique

Évaluation
Dosages en fin de grossesse. Discussion multidisciplinaire.

Installation
Attention aux points de compressions.

Intubation
Éviter intubation traumatique.

Anesthésie générale
Sans particularité pharmacologique

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie
Contre indiqué en absence de correction des déficits.

Après accouchement

Post-partum
- Dosage chez nouveau-né.
- Suivi biologique maternel.

Allaitement maternel
Sans particularité.

À retenir

- Coagulopathie hémorragique associant un déficit combiné en facteur V et VIII. Les saignements sont légers à modérés et ne sont pas corrélés aux taux plasmatiques. Le traitement repose sur les concentrés de FVIII, le PFC en curatif (voir en préventif) et la desmopressine (prudente lors de la grossesse).
- L'accouchement par voie basse est possible sous traitement ; il doit être programmé et atraumatique.
- L'anesthésie périmédullaire est possible selon histoire, symptomatologie et après correction du déficit (avis hémostasien). Ponction séniorisée et surveillance post-anesthésique.
- L'anesthésie est sans particularité pharmacologique.
- Inscrire la patiente au projet MARACHI qui recense des interventions chirurgicales ou gestes invasifs chez sujets porteurs d'un déficit rare en facteur de la coagulation. (GIHP. registre.MARACH@gmail.com)
- Plusieurs centres régionaux de référence de l'hémophilie et autres maladies hémorragiques constitutionnelles, dont le coordonnateur est le Pr C Négrier. CHU Lyon.

Bibliographie

Oukkache B, et al. Int J Hematol 2012;96: 786-8.
Spreafico M, et al. Haemophilia 2008;14: 1201-8.

Déficit congénital en facteur VII

Factor VII deficiency

A.-S. Ducloy-Bouthors, B. Wibaut

Autres noms : déficit en proconvertine, hypoconvertinémie.

Généralités sur la pathologie

Définition

Déficit en facteur VII (FVII), facteur vitamine K dépendant.

Pathogénie

- FVII, activé par le facteur tissulaire, active les facteurs IX et X.
- Maladie génétique. Mutations du gène sur le chromosome 13.

Mode de transmission

Autosomique récessif.

Types

Déficit quantitatif ou qualitatif..

Prévalence

1/300 000

Sexe ratio

H = F

Signes cliniques

- Asymptomatique chez les hétérozygotes.
- Hémorragie si sujets homozygotes ou hétérozygotes composites mais très variables, non corrélés aux taux de FVII (souvent FVII < 30 %).

Diagnostic

↓ FVII < 40-50 % (sévère si < 1 %, modéré entre 1 et 5 %, mineur si > 5 %)

Examens complémentaires

TCA N et TP ↓

Traitement

Selon avis hématologue :

- Facteur VII activé recombinant (rFVIIa) (prudence risque thrombotique) avec petites doses suffisent (10-30 µg/kg).
- Acide tranéxamique.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Oui

Consultation préconceptionnelle

Conseil génétique possible en début de grossesse.

Pendant la grossesse

Administration préventive de CPT dans cas particulier.

Diagnostic anténatal

- Possible si 1er enfant présente des signes hémorragiques sévères.
- Évaluation du risque – bénéfice maternel et fœtal (hémorragie/thrombose).

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Effets sur la grossesse

- Complications hémorragiques maternelles et fœtales.
- Pas de FCS, ni prématurité, ni HRP.

Effets de la grossesse sur la maladie

- Physiologiquement, le taux de FVII augmente pendant la grossesse mais cela ne suffit pas à écarter le risque hémorragique.
- La grossesse corrige les déficits en FVII hétérozygotes mais pas les déficits homozygotes.

Risques fœtaux et néonataux

Risque rare de transmission à enfant.

Niveau de maternité

Niveau 3 avec équipe multidisciplinaire (hématologue, néonatalogiste) et disposition immédiate de CPT, de solutés labiles et laboratoire biologique.

Mode d'accouchement

- Avis hématologique. Pas de corrélation taux FVII et risque hémorragique.
- Évaluation selon clinique.
- Objectif FVII > 15 %.
- rFVIIa pendant 1 à 2 jours si AVB et 2 à 3 jours si césarienne.

Accouchement par voie basse

- Éviter tout traumatisme (pose électrode scalp fœtal).
- AVB sans manœuvres instrumentales avec délivrance artificielle et révision utérine systématique.

Hémorragie du post-partum

- Risque majoré. Acide tranéxamique puis rFVIIa en 2e intention.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Dosage du FVII en fin de grossesse.
- Discussion multidisciplinaire.

Installation

Attention aux points de compressions.

Intubation

Éviter intubation traumatique.

Anesthésie générale

Sans particularité

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

- L'anesthésie périmédullaire est possible selon histoire, symptomatologie et après correction du déficit (avis hémostasien).
- Ponction séniorisée et surveillance post anesthésie. 1 cas clinique de péridurale après rFVIIa pour césarienne.

Après accouchement

Post-partum

- Dosage FVII sur sang au cordon, contrôlé après administration de vitamines K et dans les premières semaines de vie. Suivi biologique maternel.
- rFVIIa pendant 1 à 2 jours si AVB et 2 à 3 jours si césarienne.
- Anticoagulants préventifs car risque de thrombose avec traitement.

Allaitement maternel
Sans particularité

- Coagulopathie hémorragique fréquente.
- Asymptomatique si hétérozygote (le plus souvent), saignements sévères si homozygote. Le risque d'hémorragie n'est pas corrélé avec taux plasmatique de FVII en cas de déficit qualitatif. Le traitement repose sur le rFVIIa en curatif (voir en préventif si FVII < 15-20 %).
- La grossesse corrige les déficits en FVII hétérozygotes mais pas les déficits homozygotes. L'objectif est de maintenir le FVII > 15 % pendant la grossesse et l'accouchement.
- L'accouchement par voie basse est possible ; il doit être programmé et atraumatique. La césarienne sera réalisée en cas d'atteinte fœtale. En post-partum, il existe une chute du FVII nécessitant la poursuite du rFVIIa.
- L'anesthésie périmédullaire est possible selon histoire, symptomatologie et après correction du déficit (avis hémostasien). Ponction séniorisée et surveillance post anesthésie. Il existe un cas clinique de péridurale après correction taux FVII.
- L'anesthésie est sans particularité pharmacologique.
- Inscrire la patiente au projet MARACHI qui recense des interventions chirurgicales ou gestes invasifs chez sujets porteurs d'un déficit rare en facteur de la coagulation. (GIHP. registre.MARACH@gmail.com)
- Plusieurs centres régionaux de référence de l'hémophilie et autres maladies hémorragiques constitutionnelles, dont le coordonnateur est le Pr C Négrier. CHU Lyon

Bibliographie
Harkouk K, et al. Ann Fr Anesth Reanim 2012;31: 169-71.
Jimenez-Yuste V, et al. Haemophilia 2000;6:588-900.

Déficit congénital en facteur X

Factor X deficiency

A.-S. Ducloy-Bouthors, B. Wibaut

Autre nom : déficit en facteur de Stuart ou en facteur de Stuart-Power.

Généralités sur la pathologie

Définition

Déficit congénital en facteur X (FX), facteur vitamine K dépendant, responsable d'hémorragie variable selon la sévérité du déficit.

Pathogénie

- FX catalyse la conversion de prothrombine en thrombine (facteur II).
- Maladie génétique. Mutations sur chromosome 13.

Mode de transmission

- Autosomique récessif

Types

- Forme homozygote ou hétérozygote.

Situations particulières

Ne pas confondre avec déficit acquis en facteur X (amyloïdose, amylose).

Prévalence

1/1 000 000 (forme homozygote) et 1/500 à 2 000 (forme hétérozygote).

Sexe ratio

H = F

Signes cliniques

- Hémorragie variable (+ sévère, + taux FX bas < 1 %) : hémarthrose, hémorragies cérébro-méningées, saignements excessifs après chirurgie, accouchement…
- Souvent asymptomatique chez les hétérozygotes.

Diagnostic

- TCA ↑ et TQ ↓
- ↓FX < 40-50 % (sévère si < 1 %, modéré entre 1 et 5 %, mineur si > 5 %).

Traitement

Selon avis hématologue :

- Complexe prothrombinique (CPT).
- Plasma frais congelé (PFC). Acide tranéxamique.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Cas décrits.

Consultation préconceptionnelle

Conseil génétique possible avant ou en début de grossesse.

Pendant la grossesse

Administration préventive de CPT uniquement dans cas particulier.

Diagnostic anténatal

- Possible si couple hétérozygote ayant un premier enfant atteint et décédé.
- Évaluation du risque : bénéfice maternel et fœtal (hémorragie/thrombose).
- Administration préventive de CPT.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Effets sur la grossesse
Complications hémorragiques maternelles et fœtales, FCS, prématurité, HRP.

Effets de la grossesse
Physiologiquement, le taux de FX augmente pendant la grossesse (160 % vers 30 SA). Amélioration si forme hétérozygote.

Risques fœtaux et néonataux
Avortement spontané, décollement placentaire, prématurité.

Niveau de maternité
Niveau 3 avec équipe multidisciplinaire (hématologue, néonatalogiste) et disposition immédiate de CPT, de solutés labiles et laboratoire biologique.

Mode d'accouchement
- Avis hématologue : objectif : FX > 10-20 %.
- CPT 20 à 40 U/kg puis 10 à 20 UI/kg/j pendant 2 à 3 jours si AVB et 5 jours si césarienne.
- Contrôle FX 30 minute après perfusion de CPT.

Accouchement par voie basse
- Éviter tout traumatisme (pose électrode scalp fœtal).
- AVB sans manœuvres instrumentales avec délivrance artificielle et révision utérine systématique.

Césarienne
Non systématique, si doute sur atteinte fœtale.

Hémorragie du post-partum
Acide tranéxamique puis CPT en 2e intention. Pas d'AINS.

Prise en charge anesthésique

Évaluation
Dosage du FX en fin de grossesse. Discussion multidisciplinaire.

Installation
Attention aux points de compressions.

Intubation orotrachéale
Éviter intubation traumatique.

Anesthésie générale
Sans particularité pharmacologique

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie
- L'anesthésie périmédullaire est possible selon histoire, symptomatologie et après correction du déficit (avis hémostasien). Ponction séniorisée et surveillance post anesthésie.
- Aucun cas publié mentionnant APM.

Après accouchement

Post-partum
- Dosage FX chez nouveau-né.
- Suivi biologique maternel car chute du FX dans jours post-partum.
- Poursuite CPT pendant 2 à 3 jours si AVB et 5 jours si césarienne.
- Thromboprophylaxie par HBPM (acide tranéxamique, CPT).

Allaitement maternel
Sans particularité.

À retenir

- Coagulopathie hémorragique rare mais la plus sévère (HPP, HRP). Asymptomatique si hétérozygote (le plus souvent), saignements très sévères si homozygote. Le traitement repose sur le CPT en curatif (en préventif si cas particulier).
- L'objectif est de maintenir le FX > 10-20 % pendant la grossesse et l'accouchement.
- L'accouchement par voie basse est possible ; il doit être programmé et atraumatique. La césarienne sera réalisée en cas d'atteinte fœtale.
- En post-partum, il existe une chute du FX nécessitant la poursuite du CPT.
- L'anesthésie périmédullaire est possible selon histoire, symptomatologie et après correction du déficit (avis hémostasien). Ponction séniorisée et surveillance post anesthésie. Il n'existe pas de cas publié d'APM.
- L'anesthésie est sans particularité pharmacologique.
- Inscrire la patiente au projet MARACHI qui recense des interventions chirurgicales ou gestes invasifs chez sujets porteurs d'un déficit rare en facteur de la coagulation. (GIHP. registre.MARACH@gmail.com).
- Plusieurs centres régionaux de référence de l'hémophilie et autres maladies hémorragiques constitutionnelles, dont le coordonnateur est le Pr C Négrier. CHU Lyon.

Bibliographie

Nance D, et al. Haemophilia 2012;18: e277-85.
Teixeira PS, et al. Haemophilia 2012;18: e11-2.
Beksac MC, et al. Arch Gynecol Obstet 2010;28: 151-2.

Déficit congénital en facteur XI

Factor XI deficiency

A.-S. Ducloy-Bouthors, B. Wibaut

Autres noms : hémophilie C, déficit en facteur Rosenthal, syndrome de Rosenthal.

Généralités sur la pathologie

Définition

Déficit en facteur XI (FXI)

Pathogénie

- FXI, activé par FII et thrombine, active le facteur IX.
- Maladie génétique. Mutations chromosome 4.

Mode de transmission

Autosomique récessif/dominant possible

Types

Forme hétérozygote (plus fréquente) ou homozygote

Situations particulières

Rechercher maladie de Noonan, de gaucher, de Von Willebrand, déficit en FVIII, déficit FVII.

Prévalence

- Ethnie : juifs ashkénazes 8 % à 13 %, basques.
- 1/1 000 000 (forme homozygote)

Sexe ratio

H = F

Signes cliniques

- Hémorragie variable, non corrélée au taux de FXI.
- Surtout hémorragies provoquées (post opératoires ou post-partum).
- Hémorragies spontanées rares.

Diagnostic

↓ FXI < 15 % homozygote ou entre 20-70 % hétérozygote

Examens complémentaires

TCA ↑ et TP N

Traitement

Selon avis hématologue :

- Concentrés FXI : prudence risque thrombotique (femme jeune, sans autre facteur de risque et jamais associé aux anti-fibrinolytiques).
- Plasma Frais Congelé (PFC). Acide tranéxamique en préventif et curatif.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Oui

Consultation préconceptionnelle

- Traitement préventif sous certaines conditions (pas de consensus clair).
- Pas de risque avortement spontané.

Diagnostic anténatal

Non indiqué car expression clinique peu sévère.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Effets sur la grossesse
- Pas de risque avortement spontané.
- Complications hémorragiques maternelles à accouchement : HPP +++ immédiates ou retardées en post-partum.

Effets de la grossesse
Physiologiquement, le taux de FXI ne semble pas modifié par la grossesse (parfois diminution).

Risques fœtaux et néonataux
Rare risque de développer un inhibiteur FXI ; ces Ac passent le placenta et risque hémorragie intracrânienne chez fœtus.

Niveau de maternité
Niveau 3 avec équipe multidisciplinaire (hématologue, néonatalogiste) et disposition immédiate de CPT, de solutés labiles et laboratoire biologique.

Mode d'accouchement
- Avis hématologue.
- Acide tranéxamique pour accouchement et post-partum.
- Disponibilité de Facteur XI.

Accouchement par voie basse
- Éviter tout traumatisme (pose électrode scalp fœtal).
- AVB sans manœuvres instrumentales avec délivrance artificielle et révision utérine systématique.

Césarienne
Si doute sur atteinte fœtale.

Hémorragie du post-partum
- Risque majoré en post-partum immédiat ou retardé.
- Acide tranéxamique ou facteur XI (10 UI/kg).

Prise en charge anesthésique

Évaluation
Dosage du FXI en fin de grossesse. Discussion multidisciplinaire.

Installation
- Attention aux points de compressions.
- Intubation orotrachéale : éviter intubation traumatique.

Anesthésie générale
Sans particularité pharmacologique

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie
L'anesthésie périmédullaire est possible selon histoire, symptomatologie et après correction du déficit (avis hémostasien). Ponction séniorisée et surveillance post anesthésie.
Cas publiés (taux facteur XI > 50 %).

Après accouchement

Post-partum
- Dosage FXI chez nouveau-né. Suivi biologique maternel
- Thromboprophylaxie par HBPM.

Allaitement maternel
Sans particularité.

À retenir

- Coagulopathie hémorragique rare touchant les ethnies particulières (juifs ashkénazes, basque).
- Asymptomatique si hétérozygote (le plus souvent), saignements rarement spontané mais provoqués (HPP) si homozygote. Il n'existe pas de corrélation entre risque hémorragique et taux plasmatique. Pas de substitution systématique.
- Acide tranéxamique pour accouchement et post-partum. Concentrés en facteur XI si HPP ou si taux FXI < 10 %. Il est recommandé d'établir un protocole personnalisé pour chaque femme enceinte, écrit et facilement accessible dans le dossier.
- L'accouchement par voie basse est possible ; il doit être programmé et atraumatique. La césarienne sera réalisée en cas d'atteinte fœtale.
- L'anesthésie périmédullaire est possible selon histoire, symptomatologie et après correction du déficit (avis hémostasien). Ponction séniorisée et surveillance post anesthésie. Des cas d'APM ont été publiés avec un facteur XI > 50 %.
- L'anesthésie est sans particularité pharmacologique.
- Inscrire la patiente au projet MARACHI qui recense des interventions chirurgicales ou gestes invasifs chez sujets porteurs d'un déficit rare en facteur de la coagulation. (GIHP. registre.MARACH@gmail.com)
- Plusieurs centres régionaux de référence de l'hémophilie et autres maladies hémorragiques constitutionnelles, dont le coordonnateur est le Pr C Négrier. CHU Lyon

Bibliographie

Singh A, et al. Anesth Analg 2009;108: 1882-5.
Pepino F, et al. Ann Fr Anesth Reanim 2009;28:86-90.

Déficit congénital en facteur XII

Factor XII deficiency

A.-S. Ducloy-Bouthors, B. Wibaut

Autre nom : maladie d'Hageman

Généralités sur la pathologie

Définition

Déficit en facteur XII (FXII).

Pathogénie

Facteur non essentiel à la coagulation du sang.

Mode de transmission

Autosomique récessif

Types

Forme homozygote ou hétérozygote.

Situations particulières

Souvent associé à hémophilie ou maladie de Willebrand.

Prévalence

1/1 000 000

Sexe ratio

H = F

Signes cliniques

Manifestations thromboemboliques si déficit sévère. Pas d'hémorragie.

Diagnostic

↑ FXII

Examens complémentaires

↓ TCA et TP N

Traitement

Pas de substitution nécessaire.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Oui.

Consultation préconceptionnelle

Non décrit.

Diagnostic anténatal

Non décrit.

Effets sur la grossesse

Fausses couches répétées.

Effets de la grossesse

Sans particularité.

Risques fœtaux et néonataux

Non.

Niveau de maternité nécessaire

Maternité de proximité.

Mode d'accouchement

Selon indications obstétricales.

Accouchement par voie basse

Sans particularité.

Césarienne

Sans particularité.

Hémorragie du post-partum

Pas de risque majoré.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

Discussion multidisciplinaire.

Installation, intubation, anesthésie générale

Sans particularité.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

Aucun cas publié mais possible car pas de risque hémorragique.

Après accouchement

Post-partum

Thromboprophylaxie.

Allaitement maternel

Sans particularité.

À retenir

- Coagulopathie non hémorragique car le facteur XII n'est pas indispensable. Il existe principalement un risque thromboembolique.
- La grossesse se déroule normalement, en dehors du risque de fausses couches répétées.
- L'anesthésie est sans particularité.
- Le déficit en facteur XII peut être associé à l'hémophilie ou la maladie de Willebrand.
- Inscrire la patiente au projet MARACHI qui recense des interventions chirurgicales ou gestes invasifs chez sujets porteurs d'un déficit rare en facteur de la coagulation. (GIHP. registre.MARACH@gmail.com).
- Plusieurs centres régionaux de référence de l'hémophilie et autres maladies hémorragiques constitutionnelles, dont le coordonnateur est le Pr C Négrier. CHU Lyon.

Déficit congénital en facteur XIII
Factor XIII deficiency

A.-S. Ducloy-Bouthors, B. Wibaut

Généralités sur la pathologie
Définition
Déficit en facteur XIII (FXIII).

Pathogénie
- Activé par la thrombine, FXIII permet la stabilisation du caillot par liaison entre les chaines de fibrine et le rend + résistant à fibrinolyse.
- Maladie génétique. Mutations sur chromosome 6 ou 1.

Mode de transmission
- Autosomique récessif.

Types
- Type II : Déficit en FXIII-A, + fréquent, mutations chromosome 6.
- Type III : Déficit en FXIII-B, + rare, mutations chromosome 1.
- Type I : déficit combiné dans les 2 sous unités A et B.

Prévalence
1/2 000 000 (formes homozygotes)

Sexe ratio
H = F

Signes cliniques
Hémorragies sévères : ecchymoses, hémarthroses, hémorragie intracrânienne, hémorragies post-traumatiques/post-chirurgicales retardées (12-36h).

Diagnostic
↓ FXIII < 70 % (sévère < 1 %) et détermination du sous-type : A le plus souvent.

Examens complémentaires
TCA et TP N

Traitement
Selon avis hématologue : Concentrés FXIII et PFC.

Prise en charge obstétricale
Cas chez la femme enceinte
Oui mais rare.

Consultation préconceptionnelle
Conseil génétique possible avant ou en début de grossesse.

Pendant la grossesse
Traitement prophylactique de substitution pour permettre l'implantation de la grossesse et son maintien. Risque avortement spontané.

Diagnostic anténatal
Possible. Évaluation du risque : bénéfice maternel et fœtal (hémorragie/thrombose). Administration préventive de concentrés FXIII.

Effets sur la grossesse
- Aucune grossesse spontanée chez déficit en facteur XIII (avortement spontané).
- Complications hémorragiques maternelles et fœtales : HPP.
- Fausses couches précoces et répétées.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Effets de la grossesse

- Physiologiquement, FXIII-A chute lors de la grossesse.
- Pas d'amélioration dans les formes sévères.

Risques fœtaux et néonataux

Hémorragie ombilicale +++

Niveau de maternité

Niveau 3 avec équipe multidisciplinaire (hématologue, néonatalogiste) et disposition immédiate de facteurs, de solutés labiles et laboratoire biologique.

Mode d'accouchement

- Avis hématologue.
- Objectif : FXIII > 10 %

Accouchement par voie basse

- Éviter tout traumatisme (pose électrode scalp fœtal).
- AVB sans manœuvres instrumentales avec délivrance artificielle et révision utérine systématique.

Césarienne

Si doute sur atteinte fœtale ou éviter un travail long.

Hémorragie du post-partum

Acide tranéxamique et concentrés FXIII. Pas d'AINS.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Dosage du FXIII en fin de grossesse.
- Discussion multidisciplinaire.

Installation

Attention aux points de compression.

Intubation orotrachéale

Éviter intubation traumatique.

Anesthésie générale

Sans particularité.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

Aucun cas publié. De principe sont contre-indiquées.

Après accouchement

Post-partum

Dosage FXIII chez nouveau-né. Suivi biologique maternel.

Allaitement maternel

RAS

À retenir

▶ Coagulopathie hémorragique exceptionnelle mais syndrome hémorragique sévère et avortements à répétition.

▶ La grossesse n'est pas possible chez une patiente avec un déficit en facteur XIII (avortement spontané) non substitué. Un traitement par concentrés spécifique facteur XIII est indispensable pendant la grossesse, l'accouchement et le post-partum pour maintenir un taux FXIII> 10 %.

- L'accouchement par voie basse est possible ; il doit être programmé et atraumatique. La césarienne sera réalisée en cas d'atteinte fœtale.
- L'anesthésie périmédullaire est contre-indiquée de principe.
- L'anesthésie est sans particularité pharmacologique.
- Inscrire la patiente au projet MARACHI qui recense des interventions chirurgicales ou gestes invasifs chez sujets porteurs d'un déficit rare en facteur de la coagulation. (GIHP.registre.MARACH@gmail.com)
- Plusieurs centres régionaux de référence de l'hémophilie et autres maladies hémorragiques constitutionnelles, dont le coordonnateur est le Pr C Négrier, CHU Lyon.

Bibliographie

Naderi M, et al. Haemophilia 2012;18: 773-6.
Peyvandu F, et al. Semin Fetal Neonatal Med 2011;16: 311-7.

Déficit congénital en facteurs vitamine K dépendants

Vitamin K-dependant clotting factors inherited deficiency

A.-S. Ducloy-Bouthors, B. Wibaut

Autre nom : maladie de Borgschulte-Grigsby.

Généralités sur la pathologie

Définition

Déficit combiné en facteurs vitamine K dépendants (FII, FVII, FIX et FX) isolé associé ou non à un déficit des protéines anticoagulantes C et S.

Pathogénie

Conséquence d'un défaut de carboxylation nécessaire à l'activation des facteurs de la coagulation.

Maladie génétique. Mutations sur chromosome 12 ou 16.

Mode de transmission

Autosomique récessif.

Types

- Type 1 :déficit combiné : maladie de Borgschulte-Grigsby.
- Type 2 : associé à anomalies congénitales (os, SNC).

Situations particulières

Recherche anomalies osseuses (ostéoporose, os longs ponctués, phalanges distales courtes, ostéoporose) et syndrome pseudoxanthome élasticum.

Sexe ratio

H = F

Signes cliniques

Syndrome hémorragique sévère (corrélé au déficit en facteurs).

Diagnostic

↓ FII, VII, IX et X

Examens complémentaires

TCA N et TP ↓

Traitement

Selon avis hématologue : Vitamine K orale ou IV, CPT, rFVIIa,

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

1 seul cas.

Consultation préconceptionnelle

Conseil génétique possible en début de grossesse, si consanguinité.

Pendant la grossesse

Traitement préventif dans cas particulier.

Diagnostic anténatal

Possible après évaluation bénéfice/risque.

Effets sur la grossesse
- Risque HPP.
- Fausses couches précoces et tardives, accouchement prématuré, MFIU avec hématome rétro-placentaire.

Effets de la grossesse
Physiologiquement, les taux de facteurs augmentent.

Risques fœtaux et néonataux
- Risque transmission rare à enfant.
- Hémorragies intracrâniennes anténatales et néonatales.

Niveau de maternité
Niveau 3 avec équipe multidisciplinaire (hématologue, néonatalogiste) et disposition immédiate de solutés labiles et laboratoire biologique.

Mode d'accouchement
Avis hématologue.

Accouchement par voie basse
- Éviter tout traumatisme (pose électrode scalp fœtal).
- AVB sans manœuvres instrumentales avec délivrance artificielle et révision utérine systématique.

Césarienne
Si doute sur atteinte fœtale.

Hémorragie du post-partum
Acide tranéxamique, CPT, rFVIIa, PFC. Pas AINS.

Prise en charge anesthésique
Évaluation
- Dosage des facteurs en fin de grossesse.
- Discussion multidisciplinaire.

Installation
Attention aux points de compressions.

Intubation orotrachéale
Éviter intubation traumatique.

Anesthésie générale
Sans particularité.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie
Aucune donnée publiée.

Après accouchement
Post-partum
- Dosage facteurs sur sang au cordon, contrôlé après administration de vitamines K et dans les premières semaines de vie.
- Suivi biologique maternel.
- Anticoagulants préventifs car risque de thrombose avec traitement.

Allaitement maternel
RAS.

À retenir

- Coagulopathie hémorragique rarissime responsable d'un syndrome hémorragique sévère et associé ou non à un déficit en protéines C et S) des anomalies neurologiques ou osseuses. Le traitement repose sur la vitamine K, le CPT, le rFVIIA en curatif (voir en préventif).
- L'accouchement par voie basse est possible ; il doit être programmé et atraumatique. La césarienne sera réalisée en cas d'atteinte fœtale.
- L'anesthésie périmédullaire est possible selon histoire, symptomatologie et après correction du déficit (avis hémostasien). Ponction séniorisée et surveillance post anesthésie. Il n'existe pas de cas publié d'APM.
- L'anesthésie est sans particularité pharmacologique.
- Inscrire la patiente au projet MARACHI qui recense des interventions chirurgicales ou gestes invasifs chez sujets porteurs d'un déficit rare en facteur de la coagulation. (GIHP. registre.MARACH@gmail.com)
- Plusieurs centres régionaux de référence de l'hémophilie et autres maladies hémorragiques constitutionnelles, dont le coordonnateur est le Pr C Négrier. CHU Lyon.

Bibliographie

McMahon MJ, et al. Obstet Gynecol 2001;97: 808-9.

Dengue
Dengue infection

V. Fuzier, J. Gnanih

Autres noms : grippe tropicale, petit palu, fièvre rouge.

Généralités sur la pathologie

Définition

Arbovirose hémorragique due au virus de la dengue. Maladie à déclaration obligatoire.

Pathogénie

Le virus de la dengue appartient à la famille des flaviviridae (virus à ARN enveloppé), ayant pour vecteur un moustique : *Aedes Aegypti*.

Mode de transmission

Transmission par piqures de moustiques.

Types

4 sous types : DEN-1, DEN-2, DEN-3 et DEN-4.

Situation particulière

Ne pas confondre avec les autres fièvres hémorragiques : paludisme, hépatite virale fulminante, leptospirose, fièvre typhoïde…

Incidence

50 à 100 millions de cas par an. En pleine croissance depuis 1950, il s'agit de l'arbovirose la plus répandue dans le monde. Elle touche les zones tropicales d'Asie, d'Océanie, d'Afrique, d'Australie, d'Amérique centrale, d'Antilles et d'Amérique du sud. En France, la dengue est la principale arbovirose importée.

Signes cliniques

La dengue classique ou dengue donne un tableau clinique bénin.

- Phase d'incubation (5 à 8 jours).
- Phase fébrile (4 à 6 jours) : fièvre intense, céphalée, douleurs rétro-orbitaires, lombalgies, myalgies, douleur osseuses, malaise général, nausées et vomissements, anorexie et prostration.
- Phase de défervescence thermique : crise sudorale intense, prurit des paumes et plantes, pétéchies, épistaxis, métrorragies, hémorragies digestives…

Évolution, complications

Une seconde infection favorise la survenue de la dengue hémorragique ou dengue sévère (1 % des cas de dengues), extrêmement sévère. Elle survient chez les sujets présentant une immunité antérieure contre un autre sérotype. On note une aggravation rapide (24h) avec choc puis syndrome hémorragique sévère (30 %) dont 50 % de mortalité, en l'absence de traitement.

Autres complications potentielles : myocardite, hépatite, méningo-encéphalite aigüe, rupture de la rate, syndrome de Reye.

Diagnostic

Diagnostic sur isolement viral ou PCR. Sérologies pour identifier les sous types mais possibilité de réaction croisée avec les autres flavivirus.

Examens complémentaires

Recherche thrombopénie, leucopénie avec neutropénie, cytolyse hépatique et musculaire.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Traitement

- Pas de traitement spécifique, pas de vaccin. Traitement symptomatique.
- Éviter les AINS et aspirine, en raison du risque de coagulopathie.
- Prévention individuelle contre les piqures de moustiques.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Oui, 3 articles trouvés dans pubmed.

Consultation préconceptionnelle

Il reste recommandé aux femmes enceintes d'éviter les zones à risque.

Pendant la grossesse

Les signes biologiques de la dengue peuvent être confondus avec certaines complications de la grossesse (HELLP, pré-éclampsie).

Diagnostic anténatal

Non indiqué.

Effets sur la grossesse

- Conséquences graves avec fièvre, hémoconcentration, thrombopénie, hémorragies génitales. Fausses couches hémorragiques.
- Accouchement prématuré hémorragique. Pré-éclampsie.

Effets de la grossesse

Pas d'impact sur la maladie mais plus de formes sévères décrites chez la femme enceinte, en particulier les formes hémorragiques.

Risques fœtaux et néonataux

- Fausses couches tardives, MFIU, accouchements prématuré.
- Si infection quelques jours avant l'accouchement : pas d'effet tératogène du virus, transmission trans-placentaire d'anticorps maternels, immunité pendant 6 mois du nouveau-né, risque de fièvre hémorragique du nouveau-né en cas d'infection par autre sérotype.
- Si infection juste avant et pendant l'accouchement : transmission trans-placentaire du virus (sans les anticorps) et dengue congénitale. Le nouveau-né présente une fièvre, une hépato splénomégalie, un syndrome hémorragique souvent intracérébral.

Niveau de maternité

Pas de niveau recommandé mais la prudence incite à une étroite collaboration avec les infectiologues et une disponibilité en moyens humains et techniques (banque de sang, disponibilité de PSL, réanimation en cas de dengue sévère).

Mode d'accouchement

Doit se discuter chez un fœtus à risque de thrombopénie.

Accouchement par voie basse

À risque hémorragique.

Césarienne

À risque hémorragique.

Hémorragie du post-partum

Risque majoré +++

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Les signes biologiques de la dengue peuvent être confondus avec certaines complications de la grossesse (HELLP, pré-éclampsie).
- Rechercher thrombopénie, neutropénie, hémolyse, cytolyse.

Installation

Monitorage invasif en cas de choc hémorragique.

Intubation

Sans particularité.

Anesthésie générale

La kétamine reste l'hypnotique recommandé en cas de choc hémorragique.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

- Contre-indiqué en cas de choc hémorragique et en cas de thrombopénie.
- À éviter pendant la phase active de la maladie en raison des manifestations neurologiques.

Après l'accouchement

Post-partum

Prise en charge du nouveau-né par l'équipe de pédiatrie pour rechercher d'éventuelles complications hémorragiques chez le nouveau-né, des prélèvements et des traitements adéquats.

Allaitement maternel

Possible

À retenir

- La dengue est l'arbovirose la plus répandue dans le monde. Après une phase d'incubation (5 à 8 jours), se succèdent une phase fébrile (4 à 6 jours) puis une phase de défervescence thermique, qui se complique de manifestations hémorragiques, de myocardite ou de méningo-encéphalite aigüe. Une seconde infection favorise la survenue de la dengue hémorragique (1 %), extrêmement sévère responsable d'un syndrome hémorragique avec décès dans 50 % des cas, en l'absence de traitement.
- Les signes biologiques de la dengue peuvent être confondus avec certaines complications de la grossesse (HELLP, pré-éclampsie).
- Les conséquences obstétricales sont des fausses couches hémorragiques, un accouchement prématuré et des complications hémorragiques sévères (HPP, HRP).
- Les conséquences fœtales sont une prématurité, une MFIU, une SFA et un risque de transmission materno-fœtal. Le virus n'a pas d'effet tératogène.
- En cas d'infection près du terme, il existe un risque hémorragique tant pour la mère que pour le nouveau-né.
- Le mode d'accouchement doit se discuter chez un fœtus à risque de thrombopénie.
- L'analgésie péridurale est contre-indiquée en cas de choc hémorragique. Elle est à éviter en phase aigüe de la maladie mais reste possible, dans les autres cas, en l'absence de thrombopénie. La kétamine reste l'hypnotique recommandé en cas de choc hémorragique.
- Après la naissance, il faut rechercher d'éventuelles complications hémorragiques chez le nouveau-né.
- Centre national de référence : CNR Arbovirus, institut Pasteur, Paris, 01 45 68 87 23 ou cnr.arbovirus@pasteur.fr.

Bibliographie

Pouliot SH, et al. Obstet Gynecol Surv 2010;65: 107-18.
Chabra A, et al. Int J Obstet Anesth 2006;15: 306-10.
Carles G, et al. J Gynecol Obstet Biol Reprod 2000;29: 758-62.

Valve de dérivation ventriculo-péritoneale

Ventriculoperitoneal shunt

V. Fuzier

Généralités sur la pathologie

Définition

Dérivation du LCR vers une cavité naturelle ou artificielle.

Indication

Hydrocéphalie.

Types

- Dérivations ventriculaires externes (en urgence).
- Dérivations ventriculaires internes DVI :
  - ventriculo-péritonéale (DVP).
  - ventriculo-cardiaque (DVC), dans oreillette droite.
  - lombo-péritonéale (DLP) : de la cavité médullaire vers le péritoine.

Situations particulières

Dérivations exceptionnelles vers la plèvre, vessie, vésicule biliaire.

Incidence

Dérivation de 10 % des hydrocéphalies.

Complications

- Mécaniques 20-30 % : obstruction, rupture, perforation d'organes.
- Infections 0,5-10 % : ventriculite, péritonite, endocardite à Staphylococcus epidermidis ou auréus (70 %), méningite, cellulite.
- Hémorragiques : hématome sous dural par lésion vasculaire ou excès de drainage et hypotension du LCR.
- Cardiaques : bradycardies, tachyarythmies, apnée et arrêt si engagement.
- Métabolique : diabète insipide si atteinte du V3.

Prise en charge obstétricale

Consultation préconceptionnelle

- Avis neurologue et neurochirurgien. Connaitre la pathologie initiale responsable de l'hydrocéphalie.
- Vérifier le fonctionnement de la valve.

Pendant la grossesse

- Risque de dysfonctionnement lors de la grossesse fréquent, en raison de l'hyperpression intra-abdominale par l'utérus gravide.
- Informer la patiente des signes cliniques d'une HTIC.
- De principe, on évitera toute augmentation de la PIC.

Niveau de maternité

Selon la pathologie initiale.

Mode d'accouchement

- Mode d'accouchement selon la pathologie initiale.
- Veillez au respect d'une injection lente des ocytocines (afin d'éviter toute HTIC).

Accouchement par voie basse

Sous analgésie péridurale. Protoxyde d'azote contre-indiqué.

Césarienne
Plus fréquente et choisie par 50 % des patientes.

Hémorragie du post-partum
Pas de risque majoré.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Avis neurologique et chirurgical (identifier pathologie initiale, localisation et bon fonctionnement de la valve).
- Recherche signes de décompensation d'une HTIC : céphalée, nausées, vomissements, troubles de la conscience.

Installation, monitorage
Contrôle étroit de PIC si dysrégulation.

Intubation
Avec précautions de principe de lutte contre HTIC.

Anesthésie générale

- Éviter de principe toute augmentation de la pression intracrânienne.
- Protoxyde d'azote contre-indiqué.
- Éviter desflurane, position en Trendelenburg.
- Maintien de PAM pour assurer une pression de perfusion cérébrale.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie
Possible avec respect des conditions suivantes :

- Analgésie péridurale précoce (avant l'induction du travail).
- Technique prudente (éviter la brèche dure mérienne et fuite LCR).
- Repérage échographique.
- Injection lente (risque de compression de espace sous arachnoïdien et augmentation de pressions des citernes).
- Injection fractionnée (éviter hyperpression dans citerne médullaire, éviter hypotension artérielle).
- Ponction séniorisée.
- Prudence en cas de dérivation lombo-péritonéal qui peut être difficile à localiser et pourrait être lésée. L'abord péridural est cependant possible et décrit, il est recommandé d'aborder l'espace en dessous du niveau utilisé pour le shunt. Lors de l'abord intra-thécal, il existe un risque théorique d'extension et de durée imprévisible de l'anesthésie par drainage du LCR vers la cavité péritonéale. Dans ce contexte, la voie péridurale semble préférable.

Après accouchement

Post-partum

- Ne pas oublier antibioprophylaxie.
- Suivi neurochirurgical (dysfonctionnement valve dérivation).

Allaitement maternel
Contre-indiqué si HTIC.

À retenir

▶ La présence d'une valve de dérivation ventriculo-péritonéale ne contre-indique pas la grossesse. Un avis spécialisé (neurologue, neurochirurgien) est indispensable pour

connaitre la pathologie initiale responsable de l'hydrocéphalie, la localisation et le bon fonctionnement de la valve.

- Les risques de dysfonctionnement des valves de dérivations ventriculo-péritonéales sont fréquents pendant la grossesse, en raison de l'hyperpression intra-abdominale par l'utérus gravide. Les patientes doivent être informées des signes cliniques d'HTIC (céphalée, nausées, vomissements, troubles de la conscience) et consulter au moindre doute.
- De principe, toutes les manœuvres susceptibles d'augmenter la pression intracrânienne seront évitées. Le protoxyde d'azote est contre-indiqué.
- Le mode d'accouchement se fera selon les indications obstétricales et la pathologie initiale. Ne pas oublier de faire vérifier le bon fonctionnement de la valve en post-partum.
- En dehors de toute HTIC, les anesthésies périmédullaires sont réalisables sous réserve de certaines conditions : ponction séniorisée, technique prudente, avant l'induction du travail (éviter toute HTIC) et avec injection lente et fractionnée des solutions d'AL (risque de compression de espace sous arachnoïdien, éviter hyperpression dans citerne médullaire).
- L'anesthésie générale doit prévenir toute HTIC.
- Prudence en cas de dérivation lombo-péritonéale qui peut être difficile à localiser et pourrait être lésée. L'abord péridural est cependant possible et décrit, il est recommandé d'aborder l'espace en dessous du niveau utilisé pour le shunt. Lors de l'abord intra-thécal, il existe un risque théorique d'extension et de durée imprévisible de l'anesthésie par drainage du LCR vers la cavité péritonéale. Dans ce contexte, la voie péridurale semble préférable.

Bibliographie

Wang X, et al. Arch Gynecol Obstet 2013;288:1179-82.
Schiza S, et al. J Obstet Gynaecol 2012;32:6-9.
Goulart AP, et al. Rev Bras Anesthesio 2009;59:471-5.

Diabète insipide (DI)

Diabetes insipidus

M. Bonnin, B. Storme, G. Rosano

Généralités sur la pathologie

Définition

Syndrome polyuro-dipsique (SPUD) caractérisé par une polyurie et d'une polydipsie équivalente.

Pathogénie

- Déficit de sécrétion en hormone antidiurétique, arginine vasopressine (AVP), responsable d'une chute de la réabsorption d'eau par le rein et donc entraine une polyurie par 4 mécanismes :
  - DI central : insuffisance posthypophyse (défaut de production d'AVP).
  - DI néphrogénique (insensibilité rénale aux effets antidiurétique de l'AVP).
  - Polydipsie primaire (prise d'eau excessive).
  - DI gestationnel (augmentation du catabolisme de la vasopressine).

Mode de transmission

Selon type et cause du DI.

Types

- DI primaire ou congénital.
- DI secondaire ou acquis :
  - DI central : chirurgie, traumatisme, infiltration (sarcoïdose, histiocytose X), ischémie (syndrome de Sheehan…), malformation de l'hypophyse.
  - DI néphrogénique : lithium.

Situations particulières

Association possible à une granulomatose (DI central + infiltrats pulmonaire), une maladie d'Erheim-Chester (DI central + fibrose systémique, en particulier rétropéritonéale), un syndrome de Wolfram (DI central + diabète sucré + atrophie optique bilatérale).

Incidence

3/100 000

Signes cliniques

- Peut se révéler soit par :
  - Syndrome polyuro-polydipsie : polydipsie impérieuse, insatiable, ininterrompue de jour comme de nuit et polyurie (> 30 ml/kg) hypotonique (osmU < 250mOsm/kg eau) à urines pâles et peu concentrées.
  - Décompensation hydro-électrolytiques (hypernatrémie sévère avec signes neurologiques).

Évolution, complications

Signes neurologiques, coma.

Diagnostic

- Test de restriction hydrique. Test à la desmopressine.
- Dosages de la vasopressine plasmatique et urinaire si tests insuffisants

Examens complémentaires

- Ionogramme sanguin : Natrémie N ou ↑ (si DIC) ou ↓ (si surdosage DDAVP).
- Ionogramme urinaire, bilan urinaire des 24H, densité urinaire.

- Bilan hépatique. Bilan thyroïdien.
- Bilan hormonal de l'axe hypothalamo-hypophysaire (ACTH, cortisol, aldostérone, PRL, GH, LH, FSH).
- IRM de la région hypothalamo-hypophysaire.

Traitement
- Desmopressine par voie injectable ou nasale.
- Correction de l'hyponatrémie.
- La restriction hydrique inutile et dangereuse.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Oui, cas publiés mais pathologie rare : 2-3/100 000 grossesses.

Consultation préconceptionnelle

Grossesse possible.

Pendant la grossesse
- Si DI préexistant à la grossesse : il faut poursuivre le traitement par desmopressine, en majorant les doses avec une surveillance mensuelle de la natrémie.
- Si le DI survient pendant la grossesse, il convient de distinguer le DI gestationnel, transitoire et compatible avec la poursuite de la grossesse et les DI secondaires à une urgence obstétricale (HELLP, SHAG) qui nécessite une PEC urgente et adaptée :
  - DI gestationnel ou transitoire. Il est dû à une augmentation de la vasopressinase (production placentaire, clairance hépatique) qui dégrade la vasopressine et provoque une carence relative en AVP. Il débute au 3e trimestre et disparait lors du premier mois du post-partum. Le traitement par desmopressine est alors débuté.
  - DI secondaire à une PE, un HELLP syndrome ou un SHAG. La vasopressine étant augmentée en cas d'insuffisance hépatocellulaire.
- La grossesse gémellaire est un facteur de risque de DI gestationnel (masse placentaire importante) et de DI associée à une urgence obstétricale (risque de PE, HELLP, SHAG majoré).
- Recherche complications (HELLP, SHAG) : bilan biologique vasculo-rénal, hépatique, protéinurie.
- Évaluer la tolérance fœtale et maternelle (poids, fonction rénale, natrémie, osmolarité)
- Une IRM de la selle turcique est réalisable.
- La mesure d'ADH et les tests dynamiques ne sont pas recommandés pendant la grossesse.
- La PEC spécifique du DIG repose sur la desmopressine. Elle est dénuée d'effets indésirables importants chez la mère et le nouveau-né et n'augmente pas l'incidence de la prématurité.

Diagnostic anténatal

Non indiqué.

Effets sur la grossesse
- Fertilité non modifiée. Évolution normale de la grossesse car le DI n'a pas effet sur les contractions utérine, ni sur l'accouchement, ni l'allaitement.
- Attention, risque de DI majoré chez les grossesses multiples.

Effets de la grossesse
- Aggravation du DI (60 %), au cours du 3e trimestre qui peut nécessiter une augmentation des besoins en desmopressine.

- Amélioration d'un diabète insipide pré existant (20 %).
- Non évolutivité du DI (20 %).

Risques fœtaux et néonataux

FCS, Prématurité, RCIU, MFIU, TDR cardiaque fœtal.

Niveau de maternité

En niveau 2-3, en collaboration avec spécialiste.

Mode d'accouchement

- L'accouchement est une période à risque, en raison du jeune et de la limitation des apports liquidiens. Il peut être encadré par la desmopressine.
- Le mode d'accouchement se fait selon les indications obstétricales.
- Une surveillance s'impose avec bilan entrée-sortie, poids et natrémie (hyponatrémie si surdosage en desmopressine).

Accouchement par voie basse

Sous analgésie péridurale précoce (limite la soif).

Césarienne

Sans particularité.

Hémorragie du post-partum

Pas de risque majoré.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Histoire de la maladie : cause du DI, polyurie, polydipsie, poids, bilan entrée-sortie.
- Biologique : natrémie, osmolarité, fonction rénale.
- Penser à chercher les urgences obstétricales qui peuvent être responsable (PE, HELLP, SHAG).

Objectif : corriger toute hypovolémie. Limiter le jeune des apports liquidiens.

Installation, intubation, anesthésie générale

Sans particularité, sauf si HTIC.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

- Analgésie péridurale précoce souhaitable (limite la sensation de soif)
- APM contre-indiquées si HTIC.

Après accouchement

Post-partum

Retour à état clinique antérieur si DIG.

Allaitement maternel

Sans particularité, possible sous desmopressine.

À retenir

▶ Syndrome polyuro-dipsique (SPUD) caractérisé par une polyurie et d'une polydipsie équivalente. La grossesse est possible : elle nécessite un avis spécialisé et une PEC en niveau 3 en cas d'urgences obstétricales associées (PE, HELLP, SHAG).

▶ En cas de DI préexistant à la grossesse, il faut poursuivre le traitement par desmopressine, en majorant les doses. Une surveillance mensuelle fœtale et maternelle s'impose avec bilan entrée-sortie, poids et natrémie (risque hyponatrémie si surdosage).

- En cas de DI survenant pendant la grossesse, il convient de distinguer
  - les DI secondaires à une urgence obstétricale (HELLP, SHAG) qui nécessite une PEC urgente et adaptée (risque insuffisance hépato-cellulaire) et
  - le DI gestationnel, transitoire (débute 3etrimestre et disparait lors du premier mois du post-partum) et compatible avec la poursuite de la grossesse. Un traitement par desmopressine est alors débuté.
- La grossesse gémellaire est un facteur de risque de DI gestationnel (production de vasopressinase corrélée à la masse placentaire) et de DI associée à une PE, un HELLP ou un SHAG (complications plus fréquente chez les grossesses multiples).
- Dans tous les cas, il faut évaluer la tolérance fœtale et maternelle (poids, fonction rénale, natrémie, osmolarité). Une IRM de la selle turcique est réalisable pendant la grossesse. La mesure d'ADH et les tests dynamiques ne sont pas recommandés pendant la grossesse.
- L'accouchement est une période à risque, en raison du jeûne et de la limitation des apports liquidiens. Il peut être encadré par de la desmopressine. Le mode d'accouchement se fait selon les indications obstétricales.
- Les techniques d'anesthésie privilégient les anesthésies périmédullaires (contre-indiquées si HTIC ou urgence obstétricale : HELLP, SHAG). Une analgésie péridurale précoce reste recommandée pour le travail, afin de limiter la sensation de soif, voir d'autoriser la prise de boissons. L'anesthésie générale doit tenir compte d'une HTIC ou d'une possible insuffisance hépatocellulaire (HELLP, SHAG).
- Centre de Référence des Maladies Rares d'Origine Hypophysaire DEFHY, Hôpital Timone, Marseille.

Bibliographie

De Mesmay M, et al. Ann Fr Anesth Reanim 2013;32:118-21.
Yamamoto T, et al. Intern Med 2003;6:513-6.
Barron WM, et al. N Engl J Med 1984;310:442-4.

Diabètes et grossesse

Diabetes and pregnancy

L. Pujol, V. Fuzier

Autres noms : diabète de type I, type II et gestationnel.

Généralités sur la pathologie

Définition

Intolérance au glucose conduisant à une hyperglycémie de sévérité variable.

Pathogénie

- Les besoins en insuline augmentent parfois de 100 % pendant la grossesse.

Mode de transmission

- Facteur héréditaire

Types

- Diabète type I (insulino-dépendant DID).
- Diabète type II (non insulino-dépendant DNID).
- Diabète gestationnel (DG) : intolérance au glucose conduisant à une hyperglycémie de sévérité variable, débutant ou diagnostiquée pendant la grossesse, quels que soient le traitement nécessaire et l'évolution dans le post-partum.

Cas chez la femme enceinte

- 3 % des diabètes préexistent à la grossesse, soit 0,3 % des grossesses.
- Prévalence du DG : 1 à 14 % selon les populations.

Signes cliniques

- Si DID ou DNID : diagnostic fait avant la grossesse.
- Si DG : diagnostic lors du dépistage (non systématique).

Évolution, complications

- Complications dégénératives du diabète (rétinopathies, néphropathies, neuropathies).
- Complications obstétricales : hydramnios, macrosomie, HTAG, PE, césarienne, travail long, HPP, dystocie des épaules.
- 50 % des femmes avec un DG deviennent diabétique dans les 10 ans.
- Une femme enceinte diabétique qui vomit ou présente des douleurs abdominales est suspecte d'acidocétose jusqu'à preuve du contraire.

Diagnostic

DG : Il est recommandé, en présence de facteurs de risque (âge maternel ≥ 35 ans, IMC ≥ 25, ATCD de diabète au 1er degré, ATCD personnel de DG ou de macrosomie) de demander :

- une glycémie à jeun au 1er trimestre avec un seuil fixé à 0,92 g/l.
- une HGPO avec 75g de glucose entre 24 et 28 semaines avec 3 valeurs dont une seule pathologique permet de retenir le diagnostic de diabète gestationnel : T0 ≥ 0,92 g/l, T1h ≥ 1,80 g/l, T2h ≥ 1,53 g/l.

Examens complémentaires

Bilan rénal, ophtalmologique et neurologique.

Traitement

Régime adapté, insulinothérapie, antidiabétiques oraux (ADO).

Prise en charge obstétricale

Consultation préconceptionnelle

- Information de l'intérêt du bon contrôle de la glycémie avant et pendant la grossesse pour améliorer le pronostic obstétrical et réduire l'effet tératogène de l'hyperglycémie.
- Objectifs : HbA1C < 6,5 % avant la conception.
- Coordination étroite entre équipe obstétricale et endocrinologue avant la conception.
- Si antécédent de DG, le risque de récidive lors de prochaine grossesse est de 50 %.
- La grossesse doit être programmée, après une évaluation du retentissement du diabète (micro/macro-angiopathies)
- Optimiser l'insulinothérapie et conseiller la prise périconceptionnelle de 5 mg d'acide folique
- Stopper les médicaments contre-indiqués (IEC, Statines, ADO, analogues GLP1)
- Discuter la prise d'acide acétylsalicylique en cas de risque vasculaire important.
- La grossesse est contre-indiquée si :
  - Néphropathie sévère (cl créat < 45 ml/mm)
  - HTA sévère et mal contrôlée par trithérapie
  - Complications vasculaires macroangiopathiques du diabète
  - Rétinopathie proliférante non contrôlée.

Pendant la grossesse

- Collaboration étroite avec diabétologue. Un traitement précoce et adapté permet de réduire les complications périnatales sévères (macrosomie fœtale, PE, accouchement prématuré, infection urinaire...).
- Objectifs pendant la grossesse et en post-partum : glycémie à jeun < 0,95 g/l et postprandiale H2< 1,2 g/l.
- Si DID : les besoins en insuline augmentent. Contrôle des glycémies avant la conception (réduit les malformations congénitales).
- Si DNID : Les ADO sont contre-indiqués lors de la grossesse et sont remplacés par l'insuline.
- Si DG : régime, insulinothérapie si besoin.

Si besoin tocolyse

- Si MAP, inhibiteurs calciques et antagonistes d'ocytociques sont utilisés. Les β-mimétiques sont contre-indiqués en cas de diabète prégestationnel.
- Maturation fœtale par corticoïdes possible sous surveillance glycémique et avec avis du diabétologue.

Niveau de maternité

Maternité de proximité sauf prématurité, malformation fœtale ou anomalie majeure de la croissance fœtale.

Mode d'accouchement

- Atteindre 39 SA.
- Si diabète gestationnel équilibré et sans retentissement fœtal : pas de déclenchement de principe.
- Si diabète mal équilibre ou retentissement fœtal : déclenchement à terme (39 SA et pas après).
- Césarienne si EPF > 4500 g (recommandation HAS 2011).

Exemple de protocole d'insuline PSE selon les dextros.

Dextro (g/l)	Dextro (mmol/l)	Débit PSE insuline UI/h
< 0,54	< 3	Stop
0,54-0,9	3-5	0,5
0,9-1,26	5-7	1
1,26-1,63	7-9	2
1,63-1,98	9-11	3
> 2	> 11	Allo MAR

Accouchement par voie basse

- Prudence à l'expulsion en cas de macrosomie (dystocie des épaules).
- Analgésie péridurale recommandée si diabète prégestationnel.

Césarienne

- Plus fréquente, car macrosomie (EPF > 4500g) (risque de dystocie des épaules si AVB).
- Pas d'indication de césarienne systématique si DG + utérus cicatriciel.
- 60 % de césariennes en cas de diabètes prégestationnels.

Exemple de gestion en salle de travail ou en cas de césarienne

- Si DG équilibré sous régime
  - VVP avec Ringer Lactate
  - Pas de surveillance dextro
  - Pas d'insuline
- SI DG équilibré sous insuline < 80 UI
  - VVP : 125 ml/h G5 %
  - Dextro à entrée puis toutes les 4 h
  - Si dextro > 2 g/l : recherche cétonurie ou cétonémie. Faire Insuline rapide SC 4 UI par croix de cétonurie ou 1 UI par 0,3 de cétonémie. Contrôle céton-urie/émie à H3
- Si DG insuliné (> 80 UI) et Diabète prégestationnel
  - Avis diabéto si diabète type 1
  - Dextro à entrée puis toutes les heures (toutes les 30'). Objectifs 0,7 -1,2 g/l
  - Ne jamais arrêter un traitement par insuline
  - Si insuline SC :
    - Prendre les besoins en UI de Levemir®, Lantus® ou Insulatard® sur 24H => dose UI/h.
    - Débuter PSE insuline dès entrée ou dès que dextro > 1,2 g dans les cas où la dernière injection de Levemir®, Lantus® ou Insulatard® a eu lieu dans les 8-12h.
    - Il faut toujours un débit minimal de 0,5 UI/h et accélérer le débit de perfusion de G5 % pour compenser hypoglycémie.
  - Si dextro entre 0,7 et 1,2 : moduler le débit de G5 %.
  - Si dextro > 2 g/l : recherche cétonurie ou cétonémie. Faire insuline rapide SC 4 UI par croix de cétonurie ou 1 UI par 0,3 de cétonémie.

Hémorragie du post-partum

Pas de risque majoré.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Risque d'une intubation difficile (raideur cervicale, signe de la prière).
- Recherche d'une gastroparésie, d'une neuropathie dysautonomique, surtout si diabète de type I.
- Bilan rénal et cardiovasculaire (recherche cardiomyopathie hypertrophique).

Installation

Raideur cervicale possible si diabète type II.

Intubation

- Intubation difficile (raideur cervicale, signe du prieur) si diabète type II.
- Risque inhalation (gastroparésie).

Anesthésie générale

Objectifs : glycémie à jeun < 0,95 g/l

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

- Risque majoré d'hypotension sévère (si dysautonomie).
- Risque neurotoxique augmenté (si neuropathie préexistante).
- Risque hypoglycémie (diminution des catécholamines circulantes et risque augmenter taux insuline).

Après accouchement

Post-partum

- Surveillance dextro et avis diabétologique.
- Chute des besoins en insuline en post-partum. Reprendre insuline aux doses antérieures à la grossesse ou à 50 % des doses de fin de grossesse.
- Si DG : s'assurer de normalisation des glycémies sans traitement : dextro/4 h. Rechercher diabète type II à 8 semaines post-partum. Risque thrombo-embolique majoré en post-partum. Attendre 21 jours pour contraception par œstro-progestatifs si facteurs de risque vasculaire.
- Surveillance glycémie capillaire du nouveau-né non systématique (risque hypoglycémie néonatale faible si absence de macrosomie).

Allaitement maternel

- A encourager (diminue incidence des maladies auto-immunes, dont le diabète de type I et prévention l'obésité de l'enfant).
- ADO sont contre-indiqués.
- Adaptation de la dose d'insuline (en particulier la nuit) car risque d'hypoglycémie.

À retenir

- Intolérance au glucose conduisant à hyperglycémie de sévérité variable.
- En cas de diabète prégestationnel :
  - La grossesse doit être programmée. Elle est contre indiquée en cas de néphropathie sévère, d'HTA sévère et mal contrôlée par trithérapie, de complications vasculaires macroangiopathiques du diabète et de rétinopathie proliférante non contrôlée.
  - Il est nécessaire d'optimiser l'insulinothérapie et stopper les médicaments contre-indiqués (IEC, Statines, ADO, analogues GLP1). Discuter la prise d'acide acétylsalicylique en cas de risque vasculaire important.

- Les objectifs pendant la grossesse et en post-partum sont une glycémie à jeun < 0,95 g/l et postprandiale H2< 1,2 g/l.
- Le déclenchement est indiqué en cas de diabète mal équilibré et/ou retentissement fœtal. L'objectif est de ne pas dépasser 39 SA. La césarienne plus fréquente est indiquée en cas de macrosomie. L'accouchement par voie basse est à risque de dystocie des épaules.
- La prise en charge en salle de naissance ou de césarienne impose des contrôles glycémiques (but : 0,7 – 1,2 g/l) et de ne pas arrêter un traitement par insuline

▶ En cas de diabète gestationnel (DG) équilibré sous régime :

- La grossesse nécessite une prise en charge principalement diététique.
- La prise en charge en salle de naissance ou de césarienne ne nécessite pas des contrôles glycémiques ni un traitement par insuline.

▶ Les techniques anesthésiques privilégient les anesthésies périmédullaires (faiblement dosées car risque majoré d'hypotension en cas de diabète prégestationnel). L'anesthésie générale est à risque d'intubation difficile, d'inhalation (gastroparésie) et d'hypotension (dysautonomie).

Bibliographie

Collège national des gynécologues et obstétriciens français, et al. J Gynecol Obstet Biol Reprod 2010;39:S338-42.

Kwak SH, et al. J Clin Endocrinol Metab 2013;98:E744-52.

Diabète type II. Recommandations HAS 2013.

Syndrome de Di George

Di George Syndrome

V. Fuzier

Autres nom : microdélétions 22q11, syndrome vélocardiofacial.

Généralités sur la pathologie

Définition

Malformation associant une hypoplasie du thymus et des parathyroïdes, une cardiopathie congénitale conotroncale et une dysmorphie faciale discrète. Le diagnostic est porté en période néonatale ou chez l'enfant.

Pathogénie

Malformation congénitale. Microdélétion 22q11.

Mode de transmission

Autosomique dominant mais possibilité de cas sporadique.

Types

- Syndrome Di George complet : forme sévère.
- Syndrome vélocardiofacial : forme moins sévère.
- Forme asymptomatique.

Situations particulières

Voir les cardiopathies conotroncales Fallot, CIV…

Incidence

1 nouveau cas/5 000 naissances

Signes cliniques

- Insuffisance vélopharyngée ou fente palatine : nasonnement, troubles du langage.
- Cardiopathie conotroncale (Fallot, interruption arche aortique, CIV, tronc artériel).
- Hypoparathyroïdie avec hypocalcémie (30 %).
- Troubles de l'apprentissage.
- Infections + fréquentes, parfois létales.

Évolution, complications

- Convulsion sur hypocalcémie, de la cardiopathie associée.
- Infections, choc septique, décès.

Diagnostic

- Clinique : thrombopénie possible (70 %).
- Recherche possible de la microdélétion 22q11.

Examens complémentaires

Bilan parathyroïde, ORL et cardiologique.

Traitement

- Chirurgie des malformations. Correction hypocalcémie.
- Traitement orthophonique. Vaccinations à jour.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

1 cas publié chez la femme enceinte.

Consultation préconceptionnelle

- Grossesse possible mais à haut risque. Voir fiches Hypoparathyroïdie et Cardiopathies.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Pendant la grossesse

- Grossesse à haut risque. Morbidité maternelle importante (décompensation cardiopathie, risque GVH si transfusion).
- Morbi-mortalité fœtale importante (anomalie du RCF, MFIU).

Diagnostic anténatal

Recherche possible de la microdélétion 22q11 (biopsie du trophoblaste).

Effets sur la grossesse

Fertilité non affectée. Morbidité fœto-maternelle importante.

Effets de la grossesse

Aggravation de cardiopathie. Aggravation de l'hypoparathyroïdie.

Risques fœtaux et néonataux

- Anomalie RCF, MFIU.
- Cardiopathie néonatale.
- Hypocalcémie néonatale.

Niveau de maternité

Niveau 3, en collaboration avec centre référent.

Mode d'accouchement

- Selon les indications obstétricales.
- Accouchement à programmer.

Accouchement par voie basse

Possible.

Césarienne

Possible.

Hémorragie du post-partum

- Transfusion CGR irradiés (sans lymphocytes !)
- Risque de réaction de greffon contre hôte post transfusionnelle si déficit en lymphocytes T.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Histoire de la maladie : cardiopathie opérée, fente palatine opérée, infections, traitement.
- Biologique : calcémie, thrombopénie.

Installation

Voir fiches Hypoparathyroïdie et Cardiopathies.

Intubation

- Risque inhalation fréquente (anomalie vélo-palatine).
- Risque intubation difficile (micrognatie possible).

Anesthésie générale

Voir fiche Hypoparathyroïdie.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

- En l'absence de thrombopénie (possible dans 30 % des cas).
- Difficile car scoliose (20 % cas). Échec d'APM décrit.

Après accouchement

Post-partum

Voir fiches Hypoparathyroïdie et Cardiopathies.

Allaitement maternel

Voir fiche Hypoparathyroïdie et Cardiopathies.

À retenir

- Malformation associant une hypoplasie du thymus et des parathyroïdes, une cardiopathie congénitale conotroncale et une dysmorphie faciale discrète (fente palatine). Elle est responsable de troubles immunitaires sévères associés à des infections potentiellement létales.
- La grossesse est possible mais est à haut risque. La morbi-mortalité maternelle (décompensation cardiaque, aggravation hypocalcémie, réaction greffon contre hôte post transfusionnelle), fœtale (anomalie RCF, MFIU) et néonatale (cardiopathie, hypocalcémie néonatale) est importante. La grossesse nécessite une PEC en niveau 3, en collaboration avec un centre référent.
- L'accouchement doit être programmé. Le mode d'accouchement sera fonction de la cardiopathie congénitale.
- Les techniques anesthésiques privilégient les anesthésies périmédullaires (contre-indiquée si thrombopénie et possible selon la cardiopathie). L'anesthésie générale est à risque d'inhalation et d'intubation difficile.
- En cas d'hémorragie, il faut transfuser les patientes présentant un déficit en lymphocytes T, avec des CGR irradiés (sans lymphocytes), en raison du risque de réaction de greffon contre hôte.
- 8 Centres référents FeCLAD : Anomalies du développement et syndrome malformatif.

Bibliographie

Gul A, et al. J Clin Ultrasound 2013;41:6-9.
Cohen V, et al. Int J Obstet Anest 2011;20:256-9.
Singh VP, et al. J Cardiothorac Vasc Anesth 1997;11:811.

Drépanocytoses
Sickle cell disease

A.-S. Ducloy-Bouthors, B. Wibaut

Autres noms : syndromes drépanocytaires majeurs ; trait drépanocytaire.

Généralités sur la pathologie

Définition

Anémie hémolytique corpusculaire constitutionnelle liée à une anomalie de structure de la chaîne β de l'hémoglobine.

Pathogénie

- Défaut de structure de la chaine β de l'hémoglobine qui aboutit à la formation d'une hémoglobine anormale (dite « hémoglobine S »). Le globule rouge perd alors ses propriétés de déformabilité et d'élasticité aboutissant à une hémolyse prématurée et une augmentation de la viscosité sanguine.
- Maladie génétique. Mutation chromosome 11.

Mode de transmission

- Autosomique récessive.

Types

- Syndromes drépanocytaires majeurs (SDM) : homozygotes S/S ou hétérozygote composite S/C (drépanocytose SC) ou composite S/β (S/β thalassémie).
- Trait drépanocytaire (TD) : hétérozygote AS.

Situations particulières

Association fréquente à hémochromatose post-transfusionnelle

Incidence

Hémoglobinopathie la plus fréquente.

Prévalence

- SDM : 1/10 000 en Europe, 1/2 600 en France.
- TD : 1/150 en Europe, 15-25 % en Afrique centrale et de l'ouest, 10-12 % dans les DOM d'Amérique, 1-15 % selon les régions méditerranéennes. Une forte prévalence est observée dans les zones étant ou ayant été impaludées, cette anomalie offrant une protection contre le neuropaludisme. En France métropolitaine, l'Ile de France est la région de prédominance avec 1/700 nouveau-nés atteints soit 3,5 % de porteurs du trait.

Sexe ratio

H =F

Signes cliniques

- Si TD : asymptomatique
- Si SMD :
  - Crise vaso-occlusive (CVO) : syndrome douloureux ostéo-articulaire, syndrome douloureux abdominal et thoracique (dyspnée, fièvre, douleur, foyer pulmonaire). Rétinopathie. Accident vasculaire cérébral. Syndrome coronarien.
  - Crise hémolytique : anémie aiguë hémolytique : urines orangées porto, pâleur (bien que de diagnostic difficile), fatigue, altération état général.
  - Sensibilité aux infections bactériennes : infections urinaires, cholécystite.

Évolution, complications

- Si TD : espérance de vie normale. Pas de complication.
- Si SDM : Accidents ischémiques ou vaso-occlusif :
  - Syndrome thoracique aigu : infiltrat radiologique pulmonaire avec symptomatologie respiratoire. Mécanismes physiopathologiques complexes et intriqués (hypoventilation, embolie graisseuses, vaso-occlusion, infection). La mortalité est importante (20-40 %).
  - Anémie aigüe grave.
  - Infections bactériennes sévères.
  - Insuffisance rénale, cardiaque et hépatique.
  - Pronostic vital en jeu si syndrome thoracique, atteinte viscérale ou crise hémolytique majeure.

Diagnostic

- Anémie sévère à modérée, normochrome, normocytaire et régénérative. Férritinémie élevée. Haptoglobine N et bilirubine libre ↑.
- Frottis : GR falciformes.
- Electrophorèse de l'hémoglobine :
  - Si TD : HbS = 30-40 %, HbA = 55-70 %.
  - Si SDM : HbS = 80-95 %, HbF = 1-10 %, HbA2 = 2-4 %, HbA = 0.

Examens complémentaires

- Groupage sanguin, Rh et phénotype étendu, RAI. Il est recommandé de prescrire l'examen « épreuve directe de compatibilité » chez les patients drépanocytaires (grade A, recommandations HAS 2014).
- Férritinémie élevée, CRP.
- RT, ETT, ECG : cardiomégalie.
- Échographie abdominale : lithiase biliaire.

Traitement

Objectifs : HbA > 40 % et/ou HbS < 30 % et Hb entre 9 et 11 g/dL

- Préventif des complications
  - Éviter médicaments susceptibles de créer une hémolyse (AINS).
  - Repos, hydratation, éviter le froid, l'hypoxie, l'alcool et le tabac.
  - Supplémentation en acide folique.
  - Vaccination anti-pneumococcique, anti hépatite A et anti grippal.
- Curatif (objectif HbS < 40 %)
  - Les transfusions simples sont indiquées dans les cas d'anémie mal tolérée, notamment syndrome thoracique aigu avec anémie, érythroblastopénie et aggravation aiguë de l'anémie. Il n'est pas recommandé de dépasser le taux d'hémoglobine basal du patient à 1 ou 2 g/dl près en cas d'indication de transfusion simple. Il est recommandé de prescrire la qualification « compatibilisé » en cas de transfusion d'un sujet porteur de drépanocytose (grade A, recommandations HAS 2014).
  - Des programmes d'échanges transfusionnels temporaires peuvent être indiqués en cas de grossesse, d'intervention chirurgicale hémorragique ou de crises drépanocytaires non contrôlées. Les échanges transfusionnels sont indiqués dans les situations d'urgence suivantes : accident vasculaire cérébral, syndrome thoracique aigu d'emblée sévère ou résistant au traitement, défaillance multiviscérale.

L'objectif est d'obtenir un pourcentage d'HbS < 30 % (grade A, recommandations HAS 2014).
– L'allogreffe de cellules souches hématopoïétiques, seul traitement curatif de la drépanocytose, est réservée aux formes les plus graves de drépanocytose en raison de complications post-greffe. (grade A, recommandations HAS 2014)

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

0,14 à 0,29 %

Consultation préconceptionnelle

- Grossesse contre indiquée si atteintes organiques de la drépanocytose : cardiopathie, HTAP, néphropathie, rétinopathie, férritinémie > 600 μg/l car mauvais suivi.
- Conseil génétique préférable si SDM pour décider de la démarche de diagnostic anténatal et du programme préventif transfusionnel.
- Arrêt des médicaments tératogènes (deferoxamine, hydroxyurée, deferasirox).
- Si TD = HbS < 50 %, grossesse en règle normale. Infections urinaires fréquente, CVO exceptionnelle

Pendant la grossesse

- Éviter médicaments susceptibles d'aggraver une hémolyse : AINS, aspirine…
- Surveillance anémie et infection.
- Transfusion prophylactique de GR non systématique.
- Hospitalisation à moindre alerte ou entre 36-38 SA pour planifier prise en charge obstétricale.
- Si tocolyse : β-mimétiques déconseillés car favorise stase veineuse. Contre indiqués si cardiopathie, trouble du rythme et HTA sévère. Préférer inhibiteurs calciques et Atosiban. Bétaméthasone (maturation fœtale) à éviter tant que HbS > 30 %
- Si déclenchement : prostaglandines et ocytociques possibles si HbS < 30 % sinon préférer ballonnet.

Traitement préventif de la femme enceinte drépanocytaire

- Repos, hydratation orale de 2 à 4 litres par jour.
- Éviter les expositions au froid, à l'hypoxie, à l'alcool et au tabac.
- Supplémentation acide folique et vitamine B6. Vitamine D 100 000 UI au début de la grossesse. Supplémentation en fer seulement si carence martiale prouvée (hémochromatose fréquente)
- Thromboprophylaxie HBPM à discuter

Traitement curatif de la CVO chez la femme enceinte

- Repos, hydratation IV : 2 à 4 l/j de Ringer lactate ou NaCl.
- Paracétamol, morphine. Oxygénothérapie.
- Discussion transfusions sanguines, érythraphérèse.
- Echange transfusionnel en urgence : Saignée de 40 ml/kg et transfusion CGA 30 ml/kg (but : HbS < 30 %).

Diagnostic anténatal

Proposé. Interruption médicale de grossesse possible si fœtus porteur d'un SMD.

Effets sur la grossesse

- Fertilité non modifiée.
- Majoration des complications maternelles graves (HTA, PE, AVC, infections...).

Effets de la grossesse

- Majoration des complications de la maladie : anémie, majoration de la fréquence et de l'intensité des crises vaso-occlusives, syndrome thoracique aigu, Infections (urinaires très fréquentes).
- Mortalité maternelle : 1 %.

Risques fœtaux et néonataux

- Risque rare de transmission à enfant.
- FCS, RCIU avec hypotrophie, prématurité (si SDM).

Niveau de maternité

SDM : maternité avec réanimation adulte, en rapport avec un centre de référence.

Mode d'accouchement

- Selon indications obstétricales.
- Administration prudente des ocytociques (responsables de CVO).

Accouchement par voie basse

- Possible. Éviter travail prolongé.
- Déclenchement si souffrance maternelle et/ou fœtale.
- Délivrance dirigée systématique et révision utérine.
- Analgésie péridurale systématique. Attention risque de surcharge volémique.

Césarienne

- Non systématique mais + fréquente (dystocie pelvienne). Césarienne programmée.
- Risque majoré de complications (CVO, Infections, thrombose).

Hémorragie du post-partum

- Risque majoré de transfusion sanguine.
- Transfuser en CGA phénotypes et compatibilisés, sauf urgence absolue.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Multidisciplinaire (hématologue, obstétricien et anesthésiste).
- Évaluation d'atteintes organiques de la drépanocytose : cardiopathie, HTAP, néphropathie, rétinopathie, neuropathie.
- Recherche de complications : anémie, CVO et infection.
- Transfusion préopératoire ou avant accouchement selon taux HbS (prévoir Phénotype étendu, RAI et cross).
- Objectif HbS < 30 %.
- Risque : CVO, syndrome thoracique aigu (surtout en postopératoire).

Installation

- Réchauffement, hydratation IV, oxygénation, analgésie.
- Attention aux points de compression
- Monitorage complet en salle de naissance.

Intubation

Intubation difficile si déformation osseuse. Prévenir toute hypoxie.

Anesthésie générale

- Prévenir toute hypoxie, acidose, hypothermie et stase veineuse.
- Pas de spécificité pharmacologique, en dehors d'une insuffisance rénale et/ou hépatique
- Éviter benzodiazépines (dépression respiratoire retardée), corticoïdes (CVO sévère), AINS (si infection, atteinte rénale, traitement IEC, ARA2) et autres drogues néphrotoxiques.

- Oxygénothérapie systématique pendant 24-48h post opératoire.
- Risque de syndrome thoracique aigu en post opératoire.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

Analgésie efficace et contribue à la prévention ou au traitement du syndrome thoracique

- Sous réserve de bilans hémostase et infectieux normaux.
- Rares cas décrits de neuropathies périphériques secondaires à CVO après péridurale.

À retenir

- Hémoglobinopathie la plus fréquente.
- Si trait drépanocytaire (hétérozygote A/S, HbS < 50 %) :
  - les patientes sont asymptomatiques.
  - La grossesse et l'accouchement se déroulent normalement.
  - Les infections urinaires sont fréquentes et les crises vaso-occlusives (CVO) exceptionnelles.
- Si syndrome drépanocytaire majeur (homozygotie S/S, hétérozygote composite S/C et S/β thalassémies) :
  - les patients peuvent présenter des crises vaso-occlusives (CVO) et une hémolyse avec anémie de degrés variable.
  - La grossesse est contre indiquée en cas d'atteinte organique de la drépanocytose (cardiopathie, HTAP, néphropathie, rétinopathie, férritinémie > 600 µg/l car mauvais suivi).
  - Dans les autres cas, la grossesse nécessite un suivi par un médecin spécialisé de la drépanocytose, dans un centre hospitalier disposant d'une réanimation adulte. La drépanocytose majore les complications de la grossesse (HTA, PE, placenta prævia/accreta, RCIU, MFIU, prématurité) et la grossesse favorise les complications de la drépanocytose (CVO plus fréquente et plus intense, syndrome thoracique aigu, AVC, anémie, infections).
  - Une stratégie transfusionnelle (préventive et/ou curative) doit être élaborée pendant la grossesse et l'accouchement. L'objectif est le maintien d'une Hb entre 9 et 11 g/dl et d'une Hb S entre 30 et 35 %, au moment de l'accouchement. Une transfusion de CGA phénotypés et comptabilisés est recommandé, en dehors de l'urgence absolue. Une exsanguino-transfusion est réservée aux cas de complications graves et aux épisodes de pré-éclampsie.
  - L'accouchement par voie basse reste privilégié mais la césarienne est plus fréquente.
  - En post-partum, l'incidence des CVO est élevée et responsable de complications graves (syndrome thoracique aigu, AVC).
  - Les techniques d'analgésies périmédullaires sont à privilégier. L'anesthésie générale est sans particularité.
  - Il faut prévenir en pré, per et postopératoire, toute hypothermie, acidose, hypotension, hypoxie et stase circulatoire. Il faut éviter les benzodiazépines, les corticoïdes et les AINS.
  - Le syndrome thoracique aigu est une complication fréquente en post opératoire.
- Centre de Référence : Fédération des maladies drépanocytaires et thalassémique. Pr F. Galacteros. APHP Henri Mondor. Créteil.

Après accouchement

Post-partum

- Surveillance prolongée (24H) systématique en SSPI ou USI.
- Analgésie multimodale efficace (paracétamol et nefopam possibles, éviter AINS).
- Poursuite ABT pendant 10 jours.
- Thromboprophylaxie.
- Risque hémolyse post transfusionnelle retardée (5 à 15 j).
- Contrôle de l'efficacité transfusionnelle avec Hb A (inexistante chez drépanocytaire et donc reflet des culots transfusés).

Allaitement maternel

Autorisé.

Bibliographie

Ducloy-Bouthors AS, et al. Prat Anesth Réanim 2009;13:273-7.

Dysfibrinogénémie

Dysfibrinogenemia

A.-S. Ducloy-Bouthors, B. Wibaut

Généralités sur la pathologie

Définition

Anomalie fonctionnelle du fibrinogène.

Pathogénie

- Réduction de la fonction du fibrinogène circulant. La thrombine transforme le fibrinogène en fibrine qui est la protéine principale du caillot.
- Maladie congénitale. Mutations des gènes FGA, FGB et FGG codant pour l'une des 3 sous-unités du fibrinogène sur le chromosome 4.

Mode de transmission

- Autosomique dominant (ou rare cas récessif).

Situations particulières

- Hypofibrinogénémie et dysfibrinogénémie souvent associées.
- Rechercher une thrombophilie.

Prévalence

Mal connue 250-300 familles rapportées (plus fréquente que l'afibrinogénémie).

Sexe ratio

H = F

Signes cliniques

- Asymptomatiques (50 %)
- Hémorragie mineure lors de chirurgie (30 %).
- Thrombose veineuse (20 %).

Évolution, complications

Évaluation du risque basée sur l'histoire clinique personnelle et familiale.

Diagnostic

- Taux de fibrinogène N.
- Chute du fibrinogène fonctionnel.

Examens complémentaires

- Plaquettes N. TS et TCA ↑, temps de thrombine ↓, TP ↓.
- Rechercher une thrombophilie.

Traitement

Selon avis hématologue. Concentrés fibrinogène ou anticoagulants.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Oui.

Consultation préconceptionnelle

- Conseil génétique pour évaluer risque de transmission fœtale.
- Grossesse possible.

Pendant la grossesse

Objectif : taux de fibrinogène > 1 g/l pendant la grossesse.

- Risque de fausses couches spontanées.
- Si asymptomatique : voir avec hématologue référent : abstention et observation.
- Si phénotype thrombophilique ou notion de FCS : prévention avec HBPM ou aspirine en début de grossesse.
- Si phénotype hémorragique : prévention avec des concentrés de fibrinogène.

Diagnostic anténatal

Possible si mutations identifiées.

Effets sur la grossesse

- Fertilité non affectée. Fausses couches précoces ou tardives.
- Risque décollements placentaires et saignement.

Effets de la grossesse

- Physiologiquement, le fibrinogène augmente lors de la grossesse.
- Pas d'aggravation de la maladie.

Risques fœtaux et néonataux

- Risque RCIU, MFIU si hématome rétro placentaire ou décollement placentaire.
- Atteinte fœtale à 50 % : Hémorragies intracrâniennes anténatales ou néonatales dépistés par échographie fœtale.

Niveau de maternité

- Niveau 2-3 avec équipe multidisciplinaire (hématologue, néonatalogiste) et disposition immédiate de solutés labiles et laboratoire biologique.

Mode d'accouchement

- Selon clinique et taux de fibrinogène en fin de grossesse et avis hématologue.
- Objectif fibrinogène pendant le travail > 1,5-2 g/l.
- Attention fenêtre thérapeutique si HBPM.

Accouchement par voie basse

- Éviter tout traumatisme (pose électrode scalp fœtal).
- AVB sans manœuvres instrumentales avec délivrance artificielle et révision utérine systématique.

Césarienne

Autorisé sous traitement systématique dans les afibrinogénémies selon la clinique, le taux de facteur de fin de grossesse et avis hématologue dans les hypofibrinogénémies.

Hémorragie du post-partum

Risque majoré. Concentrés fibrinogène, acide tranéxamique.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

Dosage de fin de grossesse et avis multidisciplinaire.

Installation

Attention aux points de compression.

Intubation

Éviter intubation traumatique.

Anesthésie générale

Sans particularité.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

- Contre-indiquée si phénotype hémorragique.
- Pas de cas décrit.

Après accouchement

Post-partum

- Risque thrombotique paradoxal : thromboprophylaxie.
- Dosage fibrinogène chez nouveau-né.

Allaitement maternel

Sans particularité.

À retenir

- Anomalie fonctionnelle du fibrinogène. Souvent associée à une hypo-fibrinogénémie.
- Une prise en charge en niveau 2-3 est indispensable avec un avis spécialisé :
- Le plus souvent asymptomatique (50 %) : conduite à tenir pendant la grossesse à évaluer avec hématologue (abstention et observations, traitement)
- En cas de phénotype hémorragique (30 %) : concentrés de fibrinogène pendant la grossesse
- En cas de phénotype thrombophilique ou antécédent de fausse couche (20 %) : prévention avec HBPM et aspirine pendant la grossesse.
- Il existe un risque d'atteinte fœtale à 50 %, avec de possibles hémorragies intracrâniennes.
- L'accouchement par voie basse est possible s'il est programmé et atraumatique.
- En post-partum, il existe un risque thrombotique paradoxal.
- Aucune anesthésie périmédullaire n'a été publiée. Discussion avec hématologue pour bénéfice/risque.
- L'anesthésie générale est sans particularité pharmacologique.
- Inscrire la patiente au projet MARACHI qui recense des interventions chirurgicales ou gestes invasifs chez sujets porteurs d'un déficit rare en facteur de la coagulation. (GIHP. registre.MARACH@gmail.com).
- Plusieurs centres régionaux de référence de l'hémophilie et autres maladies hémorragiques constitutionnelles, dont le coordonnateur est le Pr C Négrier. CHU Lyon.

Bibliographie

Mensah PK, et al. Haemophilia 2011;17:167-8.
Hanke AA, et al. Anaesthesia 2010;65:641-5.
Shad H, et al. . Obstet Gynecol 2003;101:1092-4.

Dysplasie arythmogène du ventricule droit

Arrhythmogenic right ventricular dysplasia

N. Prouteau, V. Fuzier

Autre nom : cardiomyopathie ventriculaire droite arythmogène.

Généralités sur la pathologie

Définition

Cardiomyopathie évolutive caractérisée par des arythmies ventriculaires pouvant mettre en jeu le pronostic vital.

Pathogénie

- Remplacement progressif des cardiomyocytes par du tissu fibro-adipeux responsable d'arythmie, parfois mortelle.
- Dystrophie génétique. Mutations de gènes responsables de la synthèse des protéines des desmosomes (cellules de jonction).

Mode de transmission

Autosomique dominant (récessive si maladie de Naxos) avec pénétrance variable.

Situations particulières

- Un cas particulier : la maladie de Naxos associe un DAVD avec une hyperkératose palmo-plantaire et cheveux crépus.
- Le DAVD est à différencier des tachycardies ventriculaires idiopathiques, de la myocardite, de la cardiomyopathie dilatée et de la sarcoïdose.

Prévalence

1/1 000 (sous-estimation).

Sexe ratio

Prédominance masculine.

Signes cliniques

- Les symptômes apparaissent dans 80 % des cas avant l'âge de 40 ans.
- Au départ, asymptomatique et fonction cardiaque normale.
- Asymptomatique avec apparition anomalie cardiaque.
- Symptomatique avec complications : dyspnée effort, fatigue inhabituelle, insuffisance cardiaque.

Évolution, complications

- Risque de mort subite par arythmie. (le plus souvent à l'effort).
- Anévrisme du VD
- Insuffisance cardiaque grave.
- Risque du défibrillateur implantable : délivrance d'un choc électrique inapproprié (20 %). Complications locales du défibrillateur implantable (en raison de la pose chez des patients jeunes et actifs) : infection locale, hématome, déplacement ou rupture de sonde.

Diagnostic

- Association clinique + ECG + échographique.
- ECG : normal, onde epsilon, onde T négative en précordiales droites, allongement QRS, blocs branche droit…
- ECG d'effort : normal, arythmies d'effort. Holter ECG sur 24 h.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

- Échographie : normale, anomalie de contraction du ventricule droit et extension des anomalies au ventricule gauche.

Examens complémentaires

- IRM cardiaque.
- Angiographie du VD.
- Tomoscintigraphie des cavités cardiaques.
- Recherche de mutation génétique.

Traitement

- Contre-indication du sport en compétition à vie.
- Traitement symptomatique : β-bloquants, anti-arythmiques, ablation par radiofréquence, défibrillateur implantable.
- Transplantation cardiaque.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Il existe moins de 10 cas cliniques de DAVD pendant la grossesse.

Consultation préconceptionnelle

- Consultation indispensable pour bilan de cardiopathie, conseil génétique et arrêt/remplacement des médicaments anti-arythmiques contre-indiqués.
- La grossesse est déconseillée en cas d'insuffisance cardiaque.
- Dans les autres cas, la grossesse est menée dans de bonnes conditions sous suivi cardiologique étroit.

Pendant la grossesse

- Peu d'information.
- Éviter, de principe, le salbutamol si tocolyse.

Diagnostic anténatal

Mal connu.

Effets sur la grossesse

Mal connu.

Effets de la grossesse

Mal connu.

Risques fœtaux et néonataux

Transmission fœtale de 50 %.

Niveau de maternité

Niveau 3, en collaboration avec un des centres nationaux référents.

Mode d'accouchement

Mal connu.

Accouchement par voie basse

Possible.

Césarienne

Plus fréquemment décrite.

Hémorragie du post-partum

Pas de risque majoré. Hypovolémie peut être mal supportée.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Histoire de la maladie et suivi cardiologique.
- Risque d'arrêt cardiaque irréversible en peropératoire ou postopératoire.

- ECG : onde epsilon, inversion onde T dans précordiales droites, allongement QRS, blocs branche complets droits.
- Poursuite des anti-arythmiques.

Installation

- Scope, PNI et SpO_2 en salle de naissance.
- Cordarone disponible en salle d'opération (150 mg en 20 minutes) si trouble du rythme ventriculaire inexpliquée ou induit par adrénaline.

Intubation

Sans particularité.

Anesthésie générale

Cas décrit d'arrêt cardiaque après administration de propofol.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

- Possible.
- Éviter toute hypovolémie, parfois mal supportée.

Après accouchement

Post-partum

Sans particularité.

Allaitement maternel

Sans particularité.

À retenir

- ▶ Cardiomyopathie évolutive avec un remplacement progressif des cardiomyocytes par du tissu fibro-adipeux responsable d'arythmie, parfois mortelle.
- ▶ La grossesse est déconseillée en cas d'insuffisance cardiaque.
- ▶ En cas de DAVD mineur ou modéré, la grossesse est menée dans de bonnes conditions sous suivi cardiologique étroit. Elle nécessite une PEC en niveau 3, en collaboration avec un des centres nationaux référents. Éviter le salbutamol si tocolyse.
- ▶ Le mode d'accouchement idéal reste inconnu, mais la majorité des parturientes ont accouchées par césarienne.
- ▶ La difficulté pour l'anesthésiste est d'y penser et de faire le diagnostic devant l'ECG (onde epsilon, inversion onde T dans précordiales droites, allongement QRS, blocs branche complets droits). Les anti-arythmiques et β-bloquants doivent être poursuivis. Il existe un risque d'arrêt cardiaque irréversible en peropératoire ou postopératoire. La cordarone doit être immédiatement disponible en salle d'opération (150 mg en 20 minutes) en cas de trouble du rythme ventriculaire inexpliquée ou induit par adrénaline.
- ▶ Les techniques d'anesthésie privilégient les anesthésies périmédullaires. L'hypovolémie est mal supportée.
- ▶ Pas besoin d'une antibioprophylaxie spécifique de l'endocardite lors de l'accouchement.
- ▶ 6 centres de référence pour les maladies cardiaques héréditaires. CHU la Pitié Sâlpetrière. CHU de Bichat. CHU Ambroise paré, HEGP. CHU R. Debré. CHU Necker. Paris

Bibliographie

Murray B, et al. J Am Coll. Cardiol 2013;62:1910-1.
Iriyama T, et al. J Obstet Gynaecol Res 2013;39:390-4.
Stec S, et al. BMC Cardiovasc Disord 2013;13:58.

Dystrophies musculaires
Muscular dystrophy

R. Krivosic, A.-F. Dalmas

Autres noms : dystrophie musculaire de Duchenne et de Becker, dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale.

Généralités sur la pathologie

Définition

Groupes de myopathies d'origine génétique caractérisées par une dystrophie (processus de dégénérescence et régénérescence musculaire) des muscles striés squelettiques et cardiaques.

Pathogénie

Défaut quantitatif ou qualitatif des certaines protéines (dystrophine musculaire) qui conduit à la mort des cellules et du tissu musculaire.

Mode de transmission

- DM de Duchenne (DMD) et Becker (DMB) : le gène de la dystrophine est situé en Xp21.2.
  - Hérédité récessive liée à l'X par délétions du gène. Les garçons sont atteints et les filles sont porteuses (hétérozygotes) mais le plus souvent asymptomatique (20 % de faiblesse musculaire).
  - Mutation dite *de novo* dans un tiers des cas.
- DM facio-scapulo-humérale (FSH) : autosomique dominante. Délétions au bout du chromosome 4, pénétrance incomplète.
- DM d'Emery-Dreifuss : lié au sexe, autosomique dominant ou récessif. Multigénique.
- DM des ceintures : autosomique dominant ou récessif.
- DM oculo-pharyngée : autosomique dominant.
- Dystrophie musculaire congénitale : autosomique dominant ou récessif.

Types

- Les dystrophies musculaires progressives (DMP), non présentes à la naissance mais s'aggravant progressivement :
  - DM de Duchenne (DMD) et Becker (DMB) : anomalie de la dystrophine soit absente (DMD) ou insuffisante (DMB) dans le muscle squelettique et cardiaque.
  - DM facio-scapulo-humérale (FSH) ou myopathie de Landouzy-Déjerine.
  - DM d'Emery-Dreifuss (E-D).
  - DM des ceintures (DM ceintures).
  - DM oculo-pharyngée (DMOP).
- Les dystrophies musculaires congénitales (DMC) caractérisées, par l'extrême précocité d'apparition des symptômes (< 6 mois) et leur caractère peu évolutif. Nombreuses formes différentes correspondant à des gènes et des protéines différentes (>10).
  - Anomalie de la glycosyltransférase.
  - Anomalie des protéines de la matrice extracellulaire (déficit en mérosine).
  - Anomalie des protéines du réticulum endoplasmique.

Situations particulières

Ne pas confondre avec dystrophies myotoniques (voir fiche Dystrophies myotoniques).

Incidence

La DMD (1 pour 3 300 nouveaux-nés masculins) est plus fréquente, plus précoce et plus sévère que la DMB.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Prévalence

- DMB : 1 pour 18 000 à 1 pour 31 000 nouveaux-nés masculins (10 fois moins fréquent que DMD).
- FSH : 1/20 000.
- E-D : 1/300 000.
- DM ceintures : 1/123 000.
- DMOP : 1/1 000 au Québec.
- DMC : 1-9/100 000.

Sexe ratio

F/H = 1 sauf DMD et DMB : prédominance masculine.

Signes cliniques

- DM Progressives :
  - DMD : marche retardée (3-5 ans) puis impossible vers 12 ans, suivie d'insuffisance respiratoire et cardiaque. Hypertrophie inconstante des mollets. Retard mental (40 %). Rétraction et déformations du rachis.
  - DMB : symptômes plus tardifs et moins sévères.
  - FSH : faiblesse et atrophie musculaire au niveau de la face et des épaules et bras. Possible atteinte rétinienne et surdité.
  - E-D : rétractions tendineuses débutant dans la petite enfance ; faiblesse et atrophie musculaires lentement progressives ; atteinte cardiaque le plus souvent après 20 ans caractérisée par des troubles conductifs et rythmiques et une cardiomyopathie dilatée.
  - DM ceintures : faiblesse progressive avec aggravation des ceintures musculaires scapulaire ou pelvienne.
  - DMOP : lentement progressive à début tardif (>40ans), ptosis, dysphagie.
- DM Congénitales : pathologies définies par l'association d'une faiblesse musculaire présente à la naissance ou apparaissant dans les premiers mois de la vie et des signes histologiques précis à la biopsie musculaire. Il existe souvent une hypotonie musculaire, des contractures articulaires ou une arthrogrypose.

Évolution, complications

- Pronostic vital engagé si DMD (atteinte constante des muscles respiratoires et cardiaques).
- Atteinte cardiaque : cardiomyopathie dilatée (DMD, DMB).
- Insuffisance respiratoire, trouble déglutition, pneumopathie inhalation.
- FSH. Évolution très lente et pronostic vital non engagé. Rare risque d'HTA et de troubles de conduction.

Diagnostic

Pour toutes les myopathies génétiques : clinique, génétique et parfois EMG et biopsie musculaire.

- DMD et DMB : CPK 50 à 200 fois supérieures à la normale (DMD) ou 10 à 35 fois (DMB).
- Biopsie musculaire : absence ou insuffisance de dystrophine.
- Test génétique sang : délétions du gène.

Examens complémentaires

Aucune corrélation entre sévérité des atteintes musculaires et cardiaques.

- Bilan cardiologique ; ECG, holter ECG, échographie…
- Bilan respiratoire : gazométrie, EFR, polysomnographie…

- Bilan ophtalmologique
- Bilan hépatique.

Traitement

Symptomatique et pluridisciplinaire :

- kinésithérapie, correction des déformations orthopédiques, traitement de l'insuffisance cardiaque, assistance respiratoire.
- intérêt de la corticothérapie dans DMD et DMB.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

- DMD, DMB : Oui, les femmes sont porteuses et rarement symptomatiques.
- FSH : probable.
- E-D : peu probable.
- DM ceintures : peu probable.
- DMOP : oui, effet fondateur au Québec par 3 sœurs françaises.

Consultation préconceptionnelle

- Conseil génétique fondamental et précoce.
- Grossesse envisageable que si patiente porteuse, symptomatique et maladie peu évoluée sur le plan respiratoire, cardiologique et musculaire.
- Grossesse possible si patiente porteuse asymptomatique (transmettrice).

Pendant la grossesse

- Aucune corrélation entre sévérité des atteintes musculaires et cardiaques.
- Importance d'un bilan cardio-respiratoire.
- Dans tous les cas : suivi obstétrical, échographique, neurologique, cardiologique et pneumologique rapproché.

Diagnostic anténatal

- DMD, DMB : Seulement sur fœtus masculin (test sanguin chez la mère), analyse du gène DMD sur biopsie de villosité choriale (12 SA) ou amniocentèse (16 SA).
- FSH : non indiqué car espérance de vie normale.
- E-D : Le conseil génétique dépend du mode de transmission et de l'identification de l'anomalie moléculaire causale.

Effets sur la grossesse

- DMD, DMB : Présentation en siège plus fréquente.
- Pas de difficultés rapportées chez les transmettrices.

Effets de la grossesse

- DMD, DMB : Possibles aggravation musculaires, orthopédiques, respiratoires et cardiaques si patiente symptomatique.
- Pas de difficultés rapportées chez les transmettrices.
- FSH : possible aggravation de la maladie dans 25 % des cas, sans amélioration en post-partum.

Risques fœtaux et néonataux

- Petit poids de naissance, prématurité…
- DMD, DMB : transmission fœtale si fœtus féminin : 50 % transmettrice et 50 % sain, si fœtus masculin : 50 % porteur et 50 % sain.
- FSH : transmission fœtale à 50 %.

Niveau de maternité

- Niveau 3 si patiente porteuses DMD et DMB symptomatique ou si patiente porteuse FSH.

- Niveau 1 possible pour les femmes transmettrices DMD, DMB.

Mode d'accouchement

DMD, DMB : Accouchement difficile si patientes symptomatiques. Pas de difficultés rapportées chez les transmettrices.

Accouchement par voie basse

Risque d'extraction instrumentale si patiente DMD, DMB symptomatique ou FSH.

Césarienne

Plus fréquente (présentation du siège).

Hémorragie du post-partum

Pas de risque majoré.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Patiente avec suivi neurologue, cardiologue et pneumologue.
- Évaluation respiratoire (insuffisance respiratoire) et cardiovasculaire avec échographie (cardiomyopathie, trouble de conduction).
- Risque de décompensation cardiaque per et postopératoire en réponse au stress péri-opératoire, d'où la nécessité de réaliser une échographie de stress (cardiomyopathie souvent infra-clinique).
- Recherche trouble déglutition : risque inhalation.
- Si DMD, DMB : évaluer faiblesse musculaire, taux de CPK.

Installation

- Attention à occlusion palpébrale complète et lubrification oculaire (FSH).
- Dantrolène à disposition.
- Réchauffer (éviter tout refroidissement).
- Monitorage complet en salle de naissance (SpO_2).
- Position couchée difficile si atteinte respiratoire.

Intubation

- Intubation difficile en cas de rétraction musculaire. Attention si grosse langue (DMD, DMB).
- Risque notable d'inhalation gastrique lors de l'induction anesthésique ; certains auteurs ont proposé une prémédication systématique par anti-H2.

Anesthésie générale

- AG à éviter, privilégier APM
- Les dystrophies musculaires sont à risque de rhabdomyolyse et hyperkaliémie aigüe lors de l'exposition aux halogénés/curares dépolarisant. Ces produits sont à éviter même s'il n'existe aucune parenté génétique, ni aucun mécanisme commun avec HM. La succinylcholine est contre indiquée, en raison des risques d'hyperkaliémie et d'hyperthermie maligne. Il existe en général une forte sensibilité aux curares non-dépolarisants, la monitorisation est indispensable.
- Propofol considéré comme l'hypnotique de choix mais de plus fortes doses peuvent être nécessaires. Il sera administré également en titration en raison de son effet dépresseur myocardique et bradycardisant chez ces patients souvent porteurs de cardiomyopathie.
- Pentothal si utilisé sera administré en titration
- Les morphiniques ont un effet dépresseur respiratoire et il faudra en tenir compte sur le risque d'hypoventilation post opératoire.
- Toutes ces précautions sont à prendre aussi chez les femmes transmettrices de DMD, DMB.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

- Privilégier péridurale précoce pour le travail.
- Technique difficile si déformations du rachis.
- Titration et fractionnement des solutions d'AL.
- Éviter les opiacés si atteinte respiratoire.
- DMD, DMB : pas de problèmes rapportés.
- FSH : pas de problèmes rapportés.

Après accouchement

Post-partum

- Surveillance en milieu hospitalier 72h (risque décompensation cardiaque, insuffisance respiratoire pouvant nécessiter une assistance ventilatoire (CPAP, VNI).
- DMD, DMB : pas de problèmes rapportés.
- Prévoir support soignant à domicile pour le couple et l'enfant.

Allaitement maternel

DMD, DMB : pas de problèmes rapportés.

À retenir

- ▶ Groupes de myopathies d'origine génétique caractérisées par une dystrophie des muscles striés squelettiques et cardiaques.
- ▶ Les dystrophies musculaires de Duchenne (DMD) et de Becker (DMB) sont les plus fréquentes.
  - La DMD est plus fréquente, plus précoce et plus sévère que la DMB. Maladies récessives liées à l'X, elles touchent préférentiellement les hommes. L'évolution se fait vers l'aggravation et le pronostic vital peut être engagé (cardiomyopathie dilatée, insuffisance respiratoire). Il n'existe aucune corrélation entre la sévérité de l'atteinte musculaire et cardiaque.
  - Les femmes sont le souvent, porteuses et asymptomatiques (transmettrices). La grossesse et l'accouchement se déroulent normalement. Une PEC en maternité de proximité est possible.
  - Les femmes porteuses et symptomatiques sont rares (20 %) ; elles présentent une faiblesse musculaire (ceinture pelvienne) de sévérité variable, associée parfois à une cardiomyopathie dilatée. La grossesse est envisageable si la maladie est peu évoluée. Une PEC en niveau 3 est recommandée pour un suivi multidisciplinaire (cardiologue, neurologue, pneumologue). Il existe une aggravation de la maladie. Les présentations en siège sont les plus fréquentes. L'accouchement peut nécessiter une extraction instrumentale ou une césarienne.
  - Cas exceptionnel : des femmes atteintes d'une authentique maladie, en cas de syndrome de Turner, par exemple.
- ▶ La dystrophie musculaire facio-scapulo-humérale (FSH) ou myopathie de Landouzy-Déjerine est rare et moins sévère.
  - Maladie génétique à transmission autosomique dominant, elle touche les hommes et les femmes. L'évolution est très lente et l'espérance de vie normale.
  - La grossesse est envisageable si la maladie est peu évoluée. Une PEC en niveau 3 est recommandée. Dans 25 % des cas, il existe une aggravation de la faiblesse musculaire (ceinture scapulaire) et de la cardiopathie, sans amélioration en post-partum. Les présentations en siège sont les plus fréquentes. L'accouchement peut nécessiter une extraction instrumentale ou une césarienne.
- ▶ Pour toutes les dystrophies musculaires et même chez les femmes transmettrices de DMB ou DMD.

- Les techniques d'anesthésie privilégient les anesthésies périmédullaires (parfois difficile devant hyperlordose) en utilisant les AL à faibles concentrations et en contrôlant le niveau d'extension (éviter la décompensation respiratoire).
- Les complications peropératoires sont l'insuffisance respiratoire, les complications cardiaques, la rhabdomyolyse.
- L'anesthésie générale est à risque d'intubation difficile. Halogénés (rhabdomyolyse) et succinylcholine (hyperkaliémie) sont contre-indiqués. Limiter les opiacés de longue durée d'action (hypoventilation postopératoire). Monitorer les curares non dépolarisants (forte sensibilité).

▶ Plusieurs centres de référence des maladies neuromusculaires : Pr C. Tranchant au CHU de Strasbourg, Pr A Thevenon à Hôpital Swynghedeauw de Lille…

Bibliographie

Hopkins AN, et al. . Semin Perinatol 2014;38:359-69.
Krivosic-Horber R et al. EMC Anesthésie-Réanimation, 36-657-D-10, 2006.

Dystrophies myotoniques
Myotonic dystrophy

A.-F. Dalmas-Laurent, R. Krivosic-Horber, A.-S. Ducloy-Bouthors

Autres noms : dystrophie myotonique de type 1 (DM1) ou myotonie/maladie de Steinert. Dystrophie myotonique de type 2 (DM2) ou myopathie myotonique proximale, dite de PROMM ou syndrome/maladie de Ricker.

Généralités sur la pathologie

Définition

Groupes des dystrophies myotoniques caractérisées par une dystrophie musculaire (processus de dégénérescence et régénérescence musculaire) associée à une myotonie (lenteur indolore à la décontraction musculaire) et à une atteinte multi-systémique (cœur, yeux et poumons).

Pathogénie

Anomalies sur le gène DMPK (chromosome 9) ou ZNF9 (chromosome 3), responsables d'une perturbation du bon fonctionnement de la cellule, en particulier la fabrication de certaines protéines, aboutissant à la mort des cellules et du tissu musculaire.

Mode de transmission

Autosomique dominant.

Types

- Les dystrophies myotoniques de type 1 (DM1).
- Les dystrophies myotoniques de type 2 (DM2).
- Les autres, DM3…

Situations particulières

- Ne pas confondre avec autres dystrophies musculaires (Duchenne Becker, myopathie des ceintures) sans myotonie.
- Ne pas confondre avec les autres myotonies (maladie de Thomsen) sans faiblesse musculaire, ni atteinte multi-systémique.

Incidence

- DM1 est la plus fréquente des myopathies à hérédité autosomique. Elle touche 7 000 personnes en France.

Prévalence

DM1 et DM2 : 1-9/100 000

Sexe ratio

H/F = 1

Signes cliniques

DM1 (début des signes après 20 ans)

- Myotonie surtout des mains atrophie musculaire prédominant sur les muscles distaux, axiaux, faciaux, pharyngés et respiratoires.
- Atteinte pluri-systémique : atteinte cardiaque (bloc de conduction cardiaque et arythmie), cataracte, diabète, hypogonadisme, somnolence.
- Avec des caractéristiques importantes :
  - Le caractère dissocié des signes (l'atteinte cardiaque peut être apparemment isolée, sans déficit musculaire).

– La multiplicité des mécanismes en cause : pour l'atteinte cardiaque (troubles conductifs et/ou rythmiques, et plus rarement dysfonction ventriculaire), pour -l'atteinte respiratoire (faiblesse des muscles respiratoires, fausses routes, hypoventilation centrale, embolie pulmonaire).
– Une tendance des patients à une certaine apathie avec sous-estimation des troubles.

DM2
- Myotonie prédominant sur les muscles des ceintures.
- Atteinte cardiaque moins fréquente et moins grave.
- Cataracte.
- Atteinte respiratoire rare.

Évolution, complications

Risque de crise myotonique.
- DM1 : La gravité de l'affection tient aux complications
  – Cardiaques : risque de mort subite important rendant compte de 20 à 30 % des décès, par troubles conductifs ou rythmiques (même si porteur d'un *pacemaker*) ; risque d'accident embolique par arythmie complète par fibrillation auriculaire (ACFA),
  – Respiratoires : impliquées dans la majorité des décès (pneumopathie, hypoventilation alvéolaire) favorisées par des fausses routes et le déficit des muscles respiratoires.
  – La durée de vie est réduite d'une dizaine d'années en moyenne.
  – Il existe des formes pédiatriques, à début soit néonatal (Steinert congénital), très sévère, avec syndrome malformatif, grande hypotonie, détresse respiratoire, décès fréquent, soit infantile (Steinert infantile), se manifestant par une lenteur, des troubles de l'apprentissage conduisant à un échec scolaire et une baisse inconstante du QI.
- DM2 : évolution moins grave et favorable sous surveillance.

Diagnostic

Pour toutes les myopathies génétiques : clinique, génétique et parfois EMG et biopsie musculaire.
- Génétique : analyse du gène DMPK (DM1) ou ZNF9 (DM2).
- EMG : décharges myotoniques caractéristiques.

Examens complémentaires

Aucune corrélation entre sévérité des atteintes musculaires et cardiaques.
- Bilan cardiologique : ECG, holter ECG, échographie…
- Bilan respiratoire : gazométrie, EFR, polysomnographie…
- Bilan ophtalmologique.
- Bilan hépatique.

Traitement

Symptomatique des atteintes musculaires et multi-systémiques.
- Éviter le froid, kinésithérapie, chirurgie cataracte, traitement reflux gastro-œsophagien (atonie œsophage).
- Pose *pacemaker* possible.

Traitement de la crise myotonique

- Contraction généralisée pendant 2 à 3 minutes.
- Si crise généralisée : dantrolène, phénytoïne, procaïnamide.

- Si crise localisée : injection directe d'AL dans le muscle.
- La plupart des thérapeutiques « anti-myotoniques » (phénytoïne, procaïnamide ou infiltration par des anesthésiques locaux) ne sont que très rarement utilisées en raison de leur caractère proarythmogène.
- Inefficacité des curares, des anesthésies (générale ou locorégionale).

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Oui.

Consultation préconceptionnelle

- DM1 : Conseil génétique fondamental et précoce. Aucune corrélation entre sévérité des atteintes musculaires et cardiaques. Importance d'un bilan cardio-respiratoire.
- DM2 : grossesse possible.

Pendant la grossesse

Dans tous les cas : suivi obstétrical, échographique, neurologique, cardiologique et pneumologique rapproché

- Prudence si tocolyse : risque d'aggravation respiratoire avec inhibiteurs calciques. Risque de rhabdomyolyse avec la ritodrine.
- Éviter le sulfate de magnésium.

Diagnostic anténatal

DM1 : le diagnostic prénatal est proposé surtout en cas de transmission maternelle en raison de la gravité des formes néonatales possibles.

Effets sur la grossesse

DM1 : nombreuses complications obstétricales avec fausses couches, accouchement prématuré, travail prolongé, rétention du placenta, placenta prævia, hémorragie du post-partum, diabète gestationnel, HTA, présentation en siège

Effets de la grossesse

DM1 : risque d'aggravation de la myotonie, de la faiblesse musculaire, de décompensation cardiaque et respiratoire surtout dès le 3e trimestre.

Risques fœtaux et néonataux

- DM1 : transmission fœtale à 50 % avec possibilité de réduction des mouvements fœtaux et d'hydramnios. Chez le nouveau-né : hypotonie, faiblesse musculaire, insuffisance respiratoire. Aspect typique de lèvre supérieure en V inversé par diplégie faciale. Amélioration ultérieure de la force musculaire. Risque de mort néonatale. Découverte possible de la pathologie maternelle par diagnostic anténatal ou néonatal.
- DM2 : pas de forme congénitale.

Niveau de maternité

DM 1 : niveau 3 pour une prise en charge multidisciplinaire.

Mode d'accouchement

Selon indications obstétricales.

Accouchement par voie basse

Extractions instrumentales plus fréquentes.

Césarienne

Plus fréquente.

Hémorragie du post-partum

Risque majoré (atonie utérine, rétention placentaire, placenta accreta ou prævia).

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Anesthésie à haut risque de complications respiratoires (insuffisance respiratoire aigüe, infection). Complications cardiaques plus rares.
- Évaluation respiratoire et cardiovasculaire. Un examen normal ne met pas à abri d'une décompensation cardiaque per et postopératoire en réponse au stress péri-opératoire.
- Échographie de stress recommandée.
- Recherche trouble déglutition (risque inhalation).

Installation

- Dantrolène à disposition.
- Réchauffer la pièce, la patiente et les solutés (éviter tout refroidissement).
- Prévenir et éviter les frissons.

Intubation

- Intubation difficile (anomalies de articulation temporo-mandibulaires ou crise myotonique des muscles respiratoires et laryngés).
- Risque notable d'inhalation du contenu gastrique lors de l'induction anesthésique ; certains auteurs ont proposé une prémédication systématique par anti-H2.
- Une anesthésie totalement intraveineuse (perfusion de propofol) associée à un mélange oxygène-protoxyde d'azote et un morphinique avec intubation orotrachéale, semble une technique sûre.

Anesthésie générale

- Les agents anesthésiques sont tous dépresseurs du système respiratoire avec un risque de dépression respiratoire prolongée, c'est pourquoi l'anesthésie locorégionale est proposée comme une alternative sûre à l'anesthésie générale.
- Le risque d'hyperthermie maligne (HM) a été évoqué, mais il a été montré qu'il n'existe pas de relation directe entre dystrophies myotoniques et HM.
- les agents anesthésiques halogénés ne sont pas recommandés en raison du risque de dépression myocardique ; de plus, ils favorisent les frissons au réveil, avec un risque de myotonies.
- Le suxaméthonium est contre-indiqué en raison du risque de spasme des masséters et de myotonie généralisée pouvant être à l'origine d'une intubation difficile, d'une ventilation difficile, et d'une hyperkaliémie menaçante.
- Les curares non dépolarisants peuvent être employés, sous couvert d'un monitorage de la curarisation et sous réserve d'une diminution de leur dose en cas de nécessité. Le choix du site de monitorage n'est pas simple compte tenu de l'atteinte musculaire diffuse.
- Plusieurs cas de contractures généralisées après antagonisation des curares et utilisation des anti-cholinestérasiques : ce risque doit être mis en balance avec celui d'une complication respiratoire secondaire à une curarisation résiduelle.
- Les patients atteints d'une myopathie myotonique sont très sensibles aux agents anesthésiques. Une réduction des doses, ainsi qu'une titration des hypnotiques et morphiniques est recommandée.
- Pentothal si utilisé sera administré en titration (risque apnée prolongée).
- Propofol considéré comme l'hypnotique de choix mais de plus fortes doses peuvent être nécessaires. Il sera administré également en titration en raison de son effet dépresseur myocardique et bradycardisant chez ces patients souvent porteurs de cardiomyopathie.

- La surveillance postopératoire s'effectue en unité de soins intensifs incluant une surveillance accrue de la fonction respiratoire.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

Balance bénéfice risque en faveur de l'analgésie péridurale pendant le travail obstétrical et pour l'aide à l'expulsion.

- Balance bénéfice risque en faveur de APM (moins de complications respiratoire *vs* AG).
- Diminuer la quantité d'opiacés (risque respiratoire).
- Titration et efficacité de la péri rachi combinée.

Après accouchement

Post-partum

Surveillance en milieu hospitalier 72h (risque décompensation cardiaque, SAOS fréquent en postopératoire). Éviter les frissons (risque de crise myoclonique). Prévoir support soignant à domicile pour le couple et l'enfant.

Allaitement maternel

Pas de problème rapporté.

À retenir

- Groupes des dystrophies myotoniques caractérisées par une dystrophie musculaire associée à une myotonie et à une atteinte multi-systémique (cœur, yeux et poumons).
- Dystrophie myotonique de type 1 ou maladie de Steinert.
  - La gravité de l'affection tient aux complications cardiaques (mort subite par troubles conductifs ou rythmiques, accident embolique par fibrillation auriculaire) et respiratoires (pneumopathie d'inhalation). Il n'existe aucune corrélation entre la sévérité de l'atteinte musculaire et cardiaque.
  - La grossesse est envisageable si la maladie est peu évoluée. Une PEC en niveau 3 est recommandée pour un suivi multidisciplinaire. Il existe une aggravation de la myotonie, de la faiblesse musculaire et de décompensation cardiaque et respiratoire surtout dès le 3e trimestre. Les complications obstétricales sont nombreuses (FCS, Prématurité, travail prolongé, rétention du placenta, placenta prævia, HPP, HTA). Si besoin d'une tocolyse, les inhibiteurs calciques sont à éviter (aggravation respiratoire), ainsi que la ritodrine (rhabdomyolyse).
  - Le sulfate de magnésium est à éviter (aggravation respiratoire).
  - Les présentations en siège sont les plus fréquentes. L'accouchement peut nécessiter une extraction instrumentale ou une césarienne.
- Dystrophie myotonique de type 2 (DM2) ou myopathie myotonique proximale, dite de PROMM.
  - Myotonie prédominant sur les muscles des ceintures et une atteinte cardiaque moins fréquente et moins grave. L'évolution est moins grave et favorable sous surveillance.
- Dans tous les cas de dystrophies myotoniques :
  - Les techniques d'anesthésie privilégient les anesthésies périmédullaires (parfois difficiles devant hyperlordose) en utilisant les AL à faibles concentrations et en contrôlant le niveau d'extension (éviter la décompensation respiratoire).
  - La période péri-opératoire est à haut risque de complications respiratoires (insuffisance respiratoire aigüe, infection) et de crises myotoniques.
  - L'anesthésie générale est à risque d'intubation difficile et d'inhalation. Éviter les frissons (crise myoclonique). Les halogénés ne sont pas recommandés en raison du risque de dépression myocardique ; de plus, ils favorisent les frissons au réveil, avec un

risque de myotonies. La succinylcholine est contre-indiquée (spasme des masséters, myotonie généralisée, hyperkaliémie menaçante). Titration des hypnotiques. Limiter les opiacés de longue durée d'action (hypoventilation postopératoire). Monitorer les curares non dépolarisants (forte sensibilité). L'utilisation d'anti-cholinestérasiques est controversée car risque de contracture généralisée mais évite toute curarisation résiduelle.

- La surveillance postopératoire s'effectue en unité de soins intensifs incluant une surveillance accrue de la fonction respiratoire.

▶ La crise myotonique généralisée est traitée par le dantrolène.

▶ Centre de référence des maladies neuromusculaires. Pr B Eymard. Hôpital la Pitié-Salpêtrière.

Bibliographie

Matsuzaki A, et al. Masui 2013;62:1132-4.
Basu A, et al. Int J Gynaecol Obstet 2009;106:62-3.
Krivosic-Horber R et al. EMC Anesthésie-Réanimation, 36-657-D-10, 2006.
Rudnik-Schöneborn S, et al. Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol 2004;114:44-53.

Maladie d'Ebstein

Ebstein's anomaly

M. Bonnin, B. Storme, G. Rosano

Autre nom : anomalie d'Ebstein de la valve tricuspide.

Généralités sur la pathologie

Définition

Cardiopathie congénitale rare caractérisée par le déplacement des feuillets septal et inférieur de la valve tricuspide, normalement situés au niveau de la jonction auriculo-ventriculaire, vers la pointe du ventricule droit.

Pathogénie

- Les feuillets de la valve tricuspide sont accolés aux parois du ventricule droit. Plus l'anomalie est importante, plus l'OD et le VD sont petits réalisant ainsi une lésion obstructive du cœur droit.
- Cause inconnue : génétique ou iatrogène (cas rares avec notion de prise de lithium chez la mère).

Mode de transmission

Inconnu

Situations particulières

- Dans un tiers des cas il existe d'autres malformations cardiaques associées : sténose pulmonaire le plus souvent, sténose tricuspide (25 %), CIV ou CIA, prolapsus de la valve mitrale, coarctation de l'aorte, hypoplasie du ventricule droit.
- Ne pas confondre avec la maladie d'Uhl (cardiopathie congénitale avec absence partielle ou totale de cellules myocardiques dans la paroi libre du VD).

Prévalence

1-9/100 000

Sexe ratio

H = F

Signes cliniques

- Grande variabilité du fait des différentes formes anatomiques.
- Insuffisance cardiaque + arythmie ± cyanose.
- Nouveau-né : cyanose, insuffisance cardiaque, mortalité élevée.
- Adolescent et adulte : dyspnée, arythmie, cyanose en cas de CIA, insuffisance cardiaque droite, cardiomégalie constante, troubles du rythme de type hyperexcitabilité supraventriculaire ou syndrome de Wolff-Parkinson-White.

Évolution, complications

- L'âge d'apparition des signes cliniques est un facteur pronostique important. Les formes les plus sévères sont rencontrées chez le nouveau-né. L'espérance de vie est normale chez les patients asymptomatiques ou ceux ayant une forme modérée.
- Risque d'arythmie, cyanose, insuffisance cardiaque droite, cardiomégalie.

Diagnostic

Certitude diagnostique par l'échocardiographie.

Examens complémentaires

Bilan cardiologique complet avec ECG (hypertrophie auriculaire droite, bloc de branche droit, tachycardie supraventriculaire), RT (cardiomégalie), IRM (précise les anomalies valvulaires).

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Traitement
Anti-arythmiques et anticoagulants en cas de troubles du rythme. Agents inotropes si insuffisance cardiaque. Plastie valvulaire (ou remplacement de la valve).

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte
Plusieurs cas récents décrits.

Consultation préconceptionnelle
- Obtenir l'avis favorable du cardiologue avant la conception.
- Grossesse déconseillée si cardiopathie avec cyanose (WHO III).
- Grossesse bien tolérée si forme modérée, sans cyanose ni arythmie importante.

Pendant la grossesse
Grossesse à risque nécessitant une surveillance étroite, précoce et multidisciplinaire.

Diagnostic anténatal
Faire échographie cardiaque fœtale.

Effets sur la grossesse
La grossesse est mieux tolérée si la cardiopathie est peu sévère, sans cyanose, ni arythmie. Taux de prématurité plus élevé que dans la population générale.

Effets de la grossesse
- Aggravation de l'insuffisance cardiaque droite.
- Dans les formes avec cyanose, grossesse mal tolérée et morbi-mortalité élevée chez la mère et le fœtus.
- Risque arythmie.

Risques fœtaux et néonataux
Risque plus élevé de malformations cardiaques.

Niveau de maternité
Niveau 3 avec accès à réanimation maternelle et néonatale.

Mode d'accouchement
Selon indications obstétricales en privilégiant l'AVB.

Accouchement par voie basse
- Possible sous analgésie péridurale.
- Risque aggravation du shunt auriculaire et de la défaillance cardiaque droite et de l'arythmie.
- Risque d'embolie paradoxale.
- Contre-indication aux efforts expulsifs selon la sévérité de l'atteinte cardiaque.

Césarienne
Si insuffisance cardiaque importante. Si arythmie importante.

Prise en charge anesthésique

Évaluation
- Cardiologique : ECG et échocardiographie.
- Vérification de la tolérance au décubitus dorsal.
- Anti-arythmiques : NFS pour recherche polycythémie.

Installation
- PA sanglante. 2 VVP de bon calibre.
- Scope 5 brins. Voie centrale si besoin.

Intubation

Importance de la pré-oxygénation.

Anesthésie générale

- Possible utilisation de la succinylcholine. Réduction maximale des réponses hémodynamiques. Risque d'hypoxémie par aggravation du shunt droit-gauche.
- Risque de tachyarythmie supraventriculaire.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

- Péridurale possible de l'accouchement et pour la césarienne.
- Réduire au maximum l'hypotension artérielle. Éviter l'éphédrine (tachyarythmie). Préférer la phényléphrine.
- AL avec concentrations basses. Injection lente et fractionnée.
- Rachianesthésie *single shot* contre-indiquée (effets hémodynamiques délétères).
- Intérêt de péri-rachianesthésie avec une rachianesthésie très peu dosée (morphinique ± bupivacaïne isobare faible dose) + péridurale titrée progressive possibles.

Après accouchement

Post-partum

Reprise du traitement cardiaque. Suivi cardiologique.

Allaitement maternel

À valider par cardiologue. Contre-indiqué selon AVK et selon anti-arythmiques.

À retenir

- Cardiopathie congénitale associant une insuffisance tricuspide et une arythmie.
- Si cardiopathie avec cyanose : la grossesse est déconseillée (WHO III) en raison des risques maternels (arythmie, insuffisance cardiaque droite) et fœtaux (RCIU, prématurité).
- Si cardiopathie modérée, NYHA I, sans cyanose et sans arythmie : la grossesse est souvent bien tolérée
- Dans tous les cas, il s'agit d'une grossesse à risque qui nécessite une prise en charge en maternité de niveau 3, en collaboration avec le centre référent. L'accouchement par voie basse est possible dans la majorité des cas.
- Les techniques anesthésiques tendent à privilégier la péridurale à dose titrée ou la péri-rachianesthésie combinée (rachianesthésie contre-indiquée) et visent une stabilité tensionnelle.
- Pas besoin d'une antibioprophylaxie spécifique de l'endocardite bactérienne.
- Centre de référence des malformations cardiaques complexes : Pr D. Bonnet. Centre chirurgical Marie Lannelongue. Le Plessis-Robinson.

Bibliographie

Houser L, et al. Catheter Cardiovasc Interb 2014, in press.
Katsuragi S, et al. Am J Obstet Gynecol 2013;209:452.
Osuda M, et al. Masui 2013;62:600-3.

Syndromes d'Ehlers Danlos
Ehlers-Danlos syndrome

F. Mercier, V. Fuzier

Autre nom : maladies d'Ehlers Danlos.

Généralités sur la pathologie

Définition

Groupes hétérogènes de maladies héréditaires du tissu conjonctif, caractérisées par une hypermobilité articulaire, une hyperextensibilité et une fragilité cutanée.

Pathogénie

Maladie génétique. Anomalie du gène de la synthèse du collagène.

Mode de transmission

Autosomique dominant. Autosomique récessif si SED type cypho-scoliotique et type dermatosparaxis.

Types

La nouvelle classification (1997) reconnait 6 formes de SED :

- Type classique (regroupe les anciens type I et II) : 60 %.
- Type hypermobile (ancien type III) : 30 %.
- Type vasculaire (ancien type IV) : 6 %. Le plus sévère.
- Type cypho-scoliotique (ancien type VI). Très rare.
- Type dermatosparaxis (ancien type VIIC). Extrêmement rare.
- Type arthrochalasique (regroupe les anciens types VIIA et VIIB). Très rare.

Situations particulières

- Appartient aux pathologies héréditaires du tissu conjonctif.
- Le type hypermobile peut être associé au syndrome de tachycardie orthostatique posturale (STOP).

Prévalence

1/5 000

Sexe ratio

H = F

Signes cliniques

3 signes cardinaux : hyperextensibilité cutanée + hyperlaxité ligamentaire + fragilité des tissues, dont l'intensité dépend du type de SED.

- Type classique : hyperextensibilité cutanée + fragilité cutanée (cicatrices) + hyperlaxité articulaire.
- Type hypermobile : hyperlaxité articulaire généralisée + hyperextensibilité cutanée (peu de cicatrices). Pas de complications viscérales. SED le plus bénin.
- Type vasculaire : le plus sévère avec ses complications vasculaires mortelles. Faciès caractéristique : peau fine et translucide, tendance aux hématomes.
- Type cypho-scoliotique : scoliose congénitale + hypotonie + hyperlaxité articulaire généralisée + fragilité du globe oculaire.
- Type dermatosparaxis : fragilité cutanée extrême, hyperlaxité cutanée, ecchymoses cutanées.
- Type arthrochalasique : luxation congénitale de hanche + hyperlaxité articulaire ligamentaire + hyperextensibilité cutanée, fragilité tissulaire, hypotonie musculaire.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Évolution, complications

Le pronostic dépend essentiellement de la présence ou non d'une atteinte vasculaire

- SED hypermobile : le plus bénin.
- SED vasculaire : le plus sévère. Risque de complications spontanées ou post traumatique : dissections gros vaisseaux, perforations digestives (sigmoïde), pneumothorax, rupture utérine. Les lésions vasculaires peuvent survenir sur des vaisseaux apparemment sains à l'échographie, sans dilatation ou dissection préalable.

Diagnostic

Biologie moléculaire si SED classique et SED vasculaire.

Examens complémentaires

Échographie des vaisseaux du cou, des membres inférieurs (par un radiologue expérimenté). Angioscanner thoraco-abdomino-pelvien.

Traitement

Aucun traitement curatif. Traitement symptomatique.

- Éviter toute ponction artérielle, toute ponction intramusculaire.
- Traitement anti hypertenseur si SED vasculaire (Céliprolol®).

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Oui

Consultation préconceptionnelle

- Pour certains, la grossesse est contre-indiquée dans les SED vasculaires en raison d'une mortalité importante (11 % dans la littérature mais chiffre probablement surestimé). La consultation sera réalisée dans le cadre des Centres de Références et en lien avec un obstétricien référent.
- Lorsque le diagnostic est connu, cette étape est indispensable car elle permet de faire le point sur la pathologie et son évolution, de réaliser des examens de contrôle d'informer la patiente et son conjoint (ou sa famille) sur les risques encourus, y compris celui de décès et enfin d'adapter les traitements.
- Examens recommandés : échographie des vaisseaux du cou ainsi que des membres inférieurs par un radiologue expérimenté, angioscanner thoraco-abdomino-pelvien. Pas de bilan coronarien systématique, ni de scanner cérébral.
- Cette information doit être donnée par le centre de référence et par l'équipe obstétricale afin d'adapter des traitements en vue de la grossesse.

Pendant la grossesse

- Consultation mensuelle jusqu'à 34 SA puis toutes les semaines ou tous les 15 jours en fonction de la clinique. Les patientes sont informées des risques de complications et savent qu'il faut consulter rapidement si douleurs. Elles portent sur elles la carte du CMRVR. Pas de cerclage systématique mais mesure du col à l'écho du premier trimestre et vers 16 SA. Si col < 25mm indication de cerclage.
- Le risque d'accouchement prématuré est surtout démontré dans le SED hypermobile mais un examen du col devra être systématique à partir de 28 SA (clinique ou échographique). Le traitement par Céliprolol® ne sera pas modifié et sera donc poursuivi pendant toute la grossesse. Corticoïdes systématique vers 32 SA en IV, 3 ampoules de 4 mg de betaméthasone 2 jours de suite. Lutte contre la constipation systématique.

Diagnostic anténatal

- Si l'anomalie génétique est connue une biopsie de trophoblaste (11-13SA) ou une amniocentèse (≥15SA) peut être proposée après discussion collégiale avec les généticiens et les cliniciens du CMRVR
  - Risque d'hématome au point de ponction.
  - Risque habituel de fausse-couche due à ces prélèvements est environ de 1 %. Il n'existe pas suffisamment de cas rapportés dans la littérature pour donner un risque précis.
- Certaines patientes peuvent demander un DPN pour se préparer à l'idée d'avoir un enfant atteint sans pour autant demander une interruption médicale de grossesse (IMG). Dans ce contexte cette pratique doit être évitée.
- Les risques de la réalisation de l'IMG après 14 SA sont les mêmes que ceux de l'accouchement. Avant 14 SA, une aspiration peut être réalisée mais les risques de perforation et d'hémorragies sont probablement accrus même si il n'y a pas de données dans la littérature. Les aspirations doivent être réalisées sous contrôle échographique et par un médecin expérimenté.
- Un diagnostic préimplantatoire peut être proposé mais les risques de la ponction ovocytaire et les risques thromboemboliques sont importants.

Effets sur la grossesse

- Prématurité, RCIU. Rupture prématurée des membranes (chorioamniotite).
- Anomalies de présentation (céphalhématomes 50 %).
- Très souvent, la fin de grossesse est difficile avec une augmentation de la fréquence des luxations et une difficulté à la mobilisation. Dans ces cas, une césarienne est préférable dans les formes hypermobiles.

Effets de la grossesse

Si SED vasculaire : grossesse à haut risque.

- Risque de dissection aortique et d'autres gros vaisseaux.
- Risque de complications cardiovasculaires pendant toute la grossesse.
- Risque de perforation colique, rupture utérine, pneumothorax, et en post-partum déchirures profondes des voies génitales.

Risques fœtaux et néonataux

- Prématurité, quel que soit le type de la maladie, RCIU.
- Présentation anormale, 50 % de céphalhématomes.
- Un fœtus atteint ne présente pas d'anomalie morphologique particulière. La fréquence des pieds bots est plus importante que dans la population générale.

Niveau de maternité

- Niveau 3. Équipe obstétriciens et anesthésistes expérimentés. Anticipation avec appel de banque de sang. Disponibilité d'un service de chirurgie vasculaire.

Mode d'accouchement

- Absence d'étude randomisée sur la voie d'accouchement.
- Décision finale fonction de la balance bénéfice risque entre les risques de l'accouchement voie basse et de la césarienne.
- Quel que soit le mode d'accouchement retenu, il est essentiel de parvenir à programmer l'accouchement, du fait du haut risque de complications.

Accouchement par voie basse

- Le travail est géré comme celui d'un utérus cicatriciel
- Risques d'HPP, de rupture utérine, de prolapsus utérin, d'extension d'épisiotomie, de lésion périnéale difficile à suturer et cicatrisant difficilement.

- Positionnement et manipulation prudente des patientes sur la table d'accouchement (risque de luxation, rare si SED vasculaire). Positionnement prudent des jambes sur les étriers. Écartement des bras lors des interventions prudents. Mobilisation du cou prudente.
- Périnée très fragile. Épisiotomie moins souvent nécessaire car hyperlaxité des tissus mais prévient le risque de déchirure périnéale. Indications d'épisiotomie identique à population générale. Éviter la ventouse, elle serait l'instrument le plus approprié pour le périnée mais pas pour l'enfant si atteint (50 % de risque avec céphalhématomes). Il a été décrit une inefficacité des anesthésies locales, infiltrations.

Césarienne

- Une césarienne entre 35 et 37 SA (avec une équipe obstétricale et anesthésique au complet) est l'attitude le plus souvent retenue en particulier pour les patientes primipares avec un diagnostic connu dans les formes de SED vasculaire.
- Risques : HPP, tissu utérin fragile difficile à suturer et large cicatrice utérine.
- Incision cutanée prudente, si la peau se déchire, réaliser un point en X de chaque côté de l'incision afin d'éviter une déchirure spontanée à l'extraction du mobile fœtal. Préférer la technique de Pfannestiel plutôt que celle de Cohen.
- Protocole suture cutanée : fils non résorbables, points séparés rapprochés (pas d'agrafes).

Hémorragie du post-partum

- Haut risque hémorragique si SED vasculaire ++ + +.
- Massage utérin prudent si saignement, pas de pression sur l'aorte.
- Éviter les dissections tissulaires donc préférer une triple ligature plutôt qu'une ligature des hypogastriques. Pour les ligatures utiliser des clips plutôt que des fils.
- Éviter l'embolisation des artères utérines en raison de la fragilité des vaisseaux.
- Sulprostone : pas d'utilisation « prophylactique ». Uniquement à réserver au saignement actif + utérus atone malgré l'ocytocine, avec débit minimal efficace et durée la plus courte possible.
- rFVIIa : utilisation décrite dans les saignements incontrôlables par les gestes habituels d'hémostase.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

La consultation d'anesthésie doit être réalisée tôt (au 2e trimestre). Deux risques : cardio-vasculaire et hémorragique.

- Évaluation biologique : Hb, plaquettes, hémostase. Certaines publications anciennes font état de troubles de l'hémostase en particulier des thrombopathies mais les hémorragies seraient plutôt liées à la fragilité vasculaire.
- Évaluation cardio-vasculaire : ECG (arythmie, trouble conduction, cardiopathie congénitale), échographie transthoracique (prolapsus mitral dilatation proximale aortique si SED vasculaire).
- Évaluation respiratoire si SED cypho-scoliotique.
- Évaluation gastro-intestinale : hernie hiatale, saignement digestif.
- Ne jamais oublier les complications du SED vasculaire (dissections gros vaisseaux, perforation colique, rupture utérine, déchirures profondes des voies génitales). Prévoir risque de transfusion massive (contact préalable avec la Banque du Sang) et disponibilité du rFVIIa.
- La stratégie d'anesthésie-réanimation est à affiner au cas par cas à chaque fois que possible (staff multidisciplinaire).

Installation

- VVP difficiles, intérêt de l'échoguidage. Au moins 2 VVP de bon calibre (dont une 16 G). Éviter VVC, si elle est indispensable, la mettre sous échoguidage.
- Positionnement et manipulation prudente des patientes sur la table, en raison du risque de luxations (rares si SED vasculaire). Attention aux points d'appuis.
- Pas de ponction artérielle dans les formes vasculaires car haut risque de dissection traumatique. Si indispensable, privilégier la voie radiale (pas de voie fémorale). Pas de sonde naso-gastrique.

Intubation

- Intubation prudente et délicate en raison de la fragilité tissulaire notamment dans les formes hypermobiles.
- Intubation peut être difficile (atonie des voies aériennes supérieures). Savoir relâcher complètement la manœuvre de Sellick si besoin.
- Dilatation trachéale souvent présente. Mobilisation du cou prudente.
- Risque de lésions cervicales/vasculaires si hyperextension pour la laryngoscopie.

Anesthésie générale

- Éviter les à-coups hypertensifs (rémifentanil avant laryngoscopie) : risque de rupture vasculaire.
- Ventilation mécanique à faible pression car risque de pneumothorax et/ou d'hémothorax.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

Classiquement contre-indiquée si SED vasculaire afin d'éviter des hémorragies dues à la fragilité capillaire (hémorragie au point de ponction) et risque hématome médullaire (pas de chiffre dans la littérature).

- APM possibles dans les autres types.
- Technique difficile si SED cypho-scoliotique. Sensations difficile si résistances anormales des tissus.

Après l'accouchement

Post-partum

- Période à fort risque de complications.
- Prévention thromboembolique possible.
- Bas de contention mais attention à la bande adhésive en raison de la fragilité cutanée.
- Pas de sortie précoce (<5 j). Importance de la rééducation périnéale.

Allaitement maternel

- Controversé, non recommandé sur une longue période (asthénie, lésion cutanée).
- Patientes sous Céliprolol®.

À retenir

- ▶ Maladies héréditaires du tissu conjonctif composée de 6 types dont principalement :
  - Le SED type classique (regroupe les anciens type I et II) : forme fréquente 60 % associant une hyperextensibilité cutanée, une fragilité cutanée (cicatrices) et une hyperlaxité articulaire.
  - Le SED type hypermobile (ancien type III) : 30 % des cas. Hyperlaxité articulaire généralisée + hyperextensibilité cutanée (peu de cicatrices). Pas de complications viscérales. SED le plus bénin.

- Le SED type vasculaire (ancien type IV) : rare, 6 % des cas. Faciès caractéristique : peau fine et translucide, tendance aux hématomes. Forme la plus sévère engageant le pronostic vital avec des complications vasculaires mortelles (dissections des gros vaisseaux, perforations colique, pneumothorax, rupture utérine).

▶ En cas de SED de type vasculaire, la grossesse est à haut risque et même contre-indiquée, pour certains, en raison d'une mortalité importante (complications cardiovasculaires pendant toute la grossesse et en post-partum). Elle nécessite une prise en charge en niveau 3, en collaboration avec un centre de référence.

▶ Lors de la grossesse, la maladie majore les risques de prématurité (béance du col), de rupture prématurée des membranes (chorioamniotite), les anomalies de présentation (céphalhématomes 50 %).

▶ Quel que soit le mode d'accouchement, il doit être programmée (haut risque de complications). Le travail est géré comme celui d'un utérus cicatriciel. La césarienne entre 35 et 37 SA (avec une équipe obstétricale et anesthésique au complet) est l'attitude le plus souvent retenue. Il existe un risque hémorragique important (rupture utérine, déchirures profondes des voies génitales).

▶ La consultation d'anesthésie doit évaluer les atteintes cardio-vasculaires et hémorragiques (respiratoires en cas de type cypho-scoliotique).

▶ Les anesthésies périmédullaires sont contre-indiquées en cas de type vasculaire. Elles sont réalisables dans les autres types, mais peuvent être techniquement difficile (résistance anormale des tissus, cyphoscoliose).

▶ L'anesthésie générale est à risque d'intubation traumatique et difficile, de rupture vasculaire (éviter les à-coups hypertensifs) et de pneumothorax et/ou d'hémothorax (ventilation mécanique à faible pression).

▶ La stratégie d'anesthésie-réanimation est à préciser au cas par cas en équipe multidisciplinaire.

▶ Centre référent de la maladie de Fabry et des maladies héréditaires du tissu conjonctif à expression cutanéo-articulaire (syndrome d'Ehlers-Danlos, mucopolysaccaridose et pseudoxanthome élastique). Pr P Germain. Hôpital Raymond Pointcarré. Garches.

Bibliographie

Hurst BS, et al. Obstet Gynecol 2014;123:506-13.
Dubruc E, et al. J Gynecol Obstet Biol Reprod 2013;42:159-65.
Jones TL, et al. Int J Obstet Anesth 2009;17:365-9.

Syndrome d'Eisenmenger

Eisenmenger Syndrome, Braunwald's heart disease

A. Daurat, E. Morau, F. Mercier

Autre nom : complexe d'Eisenmenger.

Généralités sur la pathologie

Définition

Combinaison complexe rare d'anomalies cardiovasculaires, définie par une hypertension pulmonaire (HTAP) sévère avec inversion ou bidirectionnalité du flux à travers une communication intracardiaque (CIV, CIA) ou aorto-pulmonaire.

Pathogénie

- Épaississement de la paroi des petites artères pulmonaires entrainant une augmentation progressive des résistances artérielles pulmonaires et de la pression artérielle pulmonaire (PAP).
- Ce syndrome résulte de l'évolution ultime d'une cardiopathie congénitale non ou partiellement corrigée

Mode de transmission

Congénital, absence de facteur génétique connu.

Prévalence

0,8 à 6 par million d'adultes

Sexe ratio

H = F

Signes cliniques

Le plus souvent à l'âge adulte :

- Dyspnée d'effort, désaturation, cyanose voire syncope d'effort ou angor d'effort.
- Signes d'insuffisance cardiaque droite : hépatomégalie, reflux hépato-jugulaire, œdèmes des membres inférieurs tardifs.
- Souffle systolique à l'auscultation cardiaque, click éjectionnel pulmonaire ± B3.

Évolution, complications

- Évolution lente sur plusieurs décennies avec une espérance de vie meilleure que dans le contexte des autres étiologies d'HTAP.
- Risques d'hémoptysie, endocardite, embolies cérébrales, embolie pulmonaire, infection, insuffisance cardiaque, mort subite.

Diagnostic

- Échographie cardiaque : identification de la cardiopathie, du shunt intracardiaque, estimation PAPs, fonction ventriculaire droite.
- Cathétérisme cardiaque droit : mesures précises, test de réversibilité.

Examens complémentaires

- ECG : HVD, HAD
- Polyglobulie, insuffisance rénale, calculs biliaires, troubles osseux.

Traitement

Médicamenteux :

- Prostacycline et analogues IV ou inhalés (époprosténol, iloprost).
- Antagonistes des récepteurs de l'endothéline (bosentan).

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

- Inhibiteurs PDE5 (sildenafil) .Contre-indication des inhibiteurs calciques.
- Traitement anticoagulant au cas par cas.
- Prophylaxie endocardite.

Non médicamenteux :
- Oxygénothérapie de longue durée.
- Transplantation pulmonaire ou cœur/poumon, seul traitement radical.
- Vaccinations antigrippales et anti-pneumococcique.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Plusieurs séries de cas.

Consultation préconceptionnelle

- Contre-indication formelle de la grossesse (classe WHO IV).
- Grossesse à très haut risque.
- Mortalité maternelle : 50 % et fœtale : 25 %.

Pendant la grossesse

- Proposer ITG +++
- Prise en charge par centre référent spécialiste de HTAP.
- Oxygénothérapie. Diurétiques (furosémide).
- Anticoagulation par HBPM et fenêtre d'anticoagulation à adapter à étiologie
- Prostacycline et analogues IV ou inhalés (epoprostenol, iloprost)

Diagnostic anténatal

Échographie obstétricale : recherche de cardiopathie chez le fœtus (plus fréquente chez les mères atteintes de cardiopathie).

Effets sur la grossesse

- Contre-indication formelle de la grossesse.
- Mortalité pendant la grossesse 20-60 % classiquement les 2 derniers mois et post-partum +++ .
- Risque de poussée HTAP aigüe, de troubles du rythme, d'évènements thromboemboliques et d'AVC.

Effets de la grossesse

- ↑ Volume sanguin et débit cardiaque responsable d'une aggravation de l'HTAP. Hypercoagulabilité.
- Impact péjoratif de grossesse sur l'évolution naturelle de la maladie.

Risques fœtaux et néonataux

- RCIU, prématurité. Mortalité périnatale ≈ 30 %.
- Tératogénicité des agonistes de l'endothéline (bosentan).

Niveau de maternité nécessaire

- Niveau 3. Centre de référence HTAP. Prise en charge multidisciplinaire incluant obstétriciens, spécialistes HTAP, anesthésistes et pédiatres.

Mode d'accouchement

Césarienne avant terme (vers 34 SA) généralement préférée, surtout en présence d'une HTAP importante (> 50 mm Hg).

Accouchement par voie basse

- Voie d'accouchement préférentielle ≈ 34SA. Sous anesthésie péridurale titrée.
- Contre-indication aux efforts expulsifs.

Césarienne

Césarienne avant terme généralement préférée.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Cardio-respiratoire spécialisée rapprochée.
- Concertation pluridisciplinaire. Discussion anticoagulants.
- Évaluer thrombocytopénie. Réservation CGA.

Monitorage/équipement

- Monitorage hémodynamique invasif, VVC avant l'induction sous AL, voir cathéter artériel.
- NO disponible (si besoin débuter par 10 ppm).
- Prostacycline et analogues disponibles.
- Amines vasopressives disponibles (préférentiellement noradrénaline).
- Prudence avec ocytociques (hypotension et tachycardie induite).
- Prévention compression cave et frisson hypothermie.

Intubation

- Même risque d'intubation difficile que la population générale.
- Prévenir toute désaturation.

Anesthésie générale

- Stabilité hémodynamique impérative.
- Morphinique dès induction.
- Préférer étomidate au propofol.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

- Péridurale possible. Dose induction titrée. Éviter les solutions adrénalinées.
- Rachianesthésie *single shot* contre-indiquée en raison du retentissement hémodynamique.
- Rachi continue possible en titration (3 cas, poster CARO 2013).
- Anesthésie de choix : bupivacaïne intrathécale ≤ 2,5mg associé sufentanil 5 µg et titration complémentaire par voie péridurale.

Après accouchement

Post-partum

- Surveillance en soins intensifs cardiologique ou réanimation (jusqu'à J10 minimum).
- Analgésie +++ (éviter néfopam).
- Prévention thromboembolique ++.

Allaitement maternel

A discuter (incompatible avec les vasodilatateurs pulmonaires)

À retenir

- ▶ Évolution ultime d'une cardiopathie congénitale non ou partiellement corrigée avec un shunt gauche droite responsable d'une HTAP sévère.
- ▶ La grossesse est contre-indiquée (WHO IV).
- ▶ Elle est à très haut risque (trouble du rythme, insuffisance cardiaque, endocardite, embolie pulmonaire). L'IMG est indiquée.

- Si l'IMG est refusée, une prise en charge en maternité de niveau 3, en collaboration avec un centre référent de l'HTAP est indispensable.
- L'accouchement doit être programmé. Le mode d'accouchement préférentiel avant 34 SA reste la césarienne. La voie basse est possible vers 34 SA, sous analgésie péridurale. Les efforts expulsifs sont contre-indiqués.
- Toutes les anesthésies sont à très haut risque : une stabilité hémodynamique est impérative avec noradrénaline (toute chute des RVS majore le shunt et l'HTAP). Les techniques privilégient la péridurale et la péri-rachianesthésie continue (rachianesthésie seule contre-indiquée). Quelques cas décrits de rachianesthésie continue.
- La présence d'un shunt droite-gauche modifient les délais d'action des agents anesthésiques (accélère le délai d'action des agents intraveineux et ralentit le délai d'action des agents inhalés).
- Une surveillance en USC reste impérative en post-partum
- Pas d'indication pour une d'antibioprophylaxie spécifique de l'endocardite bactérienne.
- Centre de référence de l'hypertension pulmonaire sévère. Pr G Simonneau. Hôpital Kremlin Bicêtre. Le Kremlin-Bicêtre.

Bibliographie

Madden BP. Int J Obstet Anesth 2009;18:156-64.
Bonnin M, et al. Anesthesiology 2005;102:1133-7.
Katsuragi S, et al. Circ J 2012;76:2249-54.
2011 ESC Guidelines.

Elliptocytoses héréditaires

Hereditary elliptocytosis

V. Fuzier

Autres noms : pyropoïkilocytose héréditaire, ovalocytose héréditaire.

Généralités sur la pathologie

Définition

Anémies hémolytiques congénitales secondaires à une atteinte du cytosquelette du globule rouge.

Pathogénie

Elles regroupent plusieurs troubles héréditaires, caractérisés par la présence d'un nombre élevé d'hématies de forme ovale en forme d'ellipse (élliptocytose) ou encore de multiples cellules fragmentées avec sensibilité des membranes du globule rouge à la chaleur (pyropïkilocytose).

Mode de transmission

Autosomique dominant (élliptocytose) ou récessive (PPH, ovalocytose).

Types

- Elliptocytose soit hétérozygote (+ fréquente) ou homozygote (rare).
- Pyropoïkilocytose (PPH).
- Ovalocytose.

Prévalence

2 à 5/10 000 personnes en Europe (1 % en Afrique équatoriale)

Signes cliniques

- Peu ou asymptomatique (forme hétérozygote).
- Hémolyse permanente (forme homozygote).
- Létale (ovalocytose homozygote).

Évolution, complications

- Anémie, hémolyse, transfusion sanguine. Complications de splénectomie.
- Forme létale si ovalocytose.

Diagnostic

- Anémie d'intensité variable, régénérative. Hémolyse.
- Frottis sanguin : élliptocytose > 15 % ou poïkilocytose

Examens complémentaires

Analyse des protéines membranaires des GR.

Traitement

Transfusion sanguine de CGA. Splénectomie.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Très peu de cas décrits.

Consultation préconceptionnelle

Conseil génétique si couple à risque.

Pendant la grossesse

- Souvent patiente splénectomisée si forme homozygote ou PPH.
- Supplémentation en folates systématique.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Diagnostic anténatal
À discuter si couple à risque.

Effets sur la grossesse
Complications maternelles de l'anémie.

Effets de la grossesse
Aggravation de poussées d'hémolyse si patiente non splénectomisée.

Risques fœtaux et néonataux
- Complications de l'anémie et hypoxie.
- Risque d'anémie hémolytique rare mais pouvant nécessiter photothérapie ou exsanguino-transfusion.

Niveau de maternité
Maternité de proximité possible sauf forme homozygote.

Mode d'accouchement
Selon les indications obstétricales.

Accouchement par voie basse
- Délivrance dirigée systématique et révision utérine au moindre doute.
- Antibioprophylaxie si splénectomisée.

Césarienne
Selon conditions obstétricales. Antibioprophylaxie si splénectomisée.

Prise en charge anesthésique

Évaluation
Évaluer intensité de l'anémie. Réservation de CGA. Précautions si splénectomisé.

Installation
Sans particularité.

Intubation
Sans particularité.

Anesthésie générale
Prévenir toute hypoxie, acidose, hypothermie.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie
- À privilégier pour une analgésie optimale.
- Sous oxygénothérapie si anémie sévère (rare)

Après accouchement

Post-partum
Antibioprophylaxie, thromboprophylaxie si splénectomisée.

Allaitement maternel
Sans particularité.

À retenir

▶ Anémies hémolytiques congénitales secondaires à une atteinte du cytosquelette de globule rouge. Le traitement repose sur des transfusions sanguines voir une splénectomie. Il existe un risque d'hémolyse chez les patients non splénectomisées.

▶ Très peu de cas publiés de grossesse. L'anémie est souvent modérée. Il faut maintenir un taux d'Hb > 8 g/dl, afin de limiter la morbidité maternelle et fœtale.

▶ Aucune conséquence sur le déroulement de l'accouchement.

▶ L'anesthésie est sans particularité.

Bibliographie

O'Donnell A, et al. Am J Trop Med Hyg 2007;76:631-3.
Thangappah RB, et al. J Obstet Gynaecol 1999;19:308-9.
Pajor A, et al. Am J Hematol 1996;52:240-1.

Cardiopathies à risque d'endocardite infectieuse

D. Chassard

Généralités sur la pathologie

- Groupe A : à haut risque
  - Prothèses valvulaires (mécanique, homogreffe ou bioprothèses).
  - Cardiopathies congénitales cyanogènes non opérées et dérivations chirurgicales (pulmonaire et systémique).
  - Antécédents d'endocardite infectieuse.
  - Greffe cardiaque
- Groupe B : à risque moins élevé
  - Valvulopathies : IA, IM, RA.
  - PVM avec IM ou épaississement valvulaire.
  - Bicuspidie aortique.
  - Cardiopathies congénitales non cyanogènes sauf CIA.
  - Cardiomyopathie hypertrophique obstructive (avec souffle à l'auscultation).
- Intervention à risque : uniquement dentaire
  - Sphère dentaire avec manipulation des gencives, ou région apico-dentaire.
  - Avulsion dentaire.
  - Chirurgie osseuse.
  - Perforation de la muqueuse orale.
- Protocole antibioprophylaxie, uniquement si patient du groupe A (haut risque) + intervention à risque
  - H-1 : Amoxicilline 2 g VO ou IV.
  - Alternative : H-1 : céfazoline ou ceftriaxone 1 g IV.
  - Si allergie aux β-lactamines : H-1 : clindamycine 600 mg VO ou IV.

À retenir

- ▶ Accouchement par voie basse : pas d'indication à une prophylaxie de l'endocardite infectieuse.
- ▶ Césarienne
  - ▪ Pas d'indication à une prophylaxie de l'endocardite infectieuse.
  - ▪ D'autant plus que la céfazoline 2 g IV est déjà recommandée pour l'antibioprophylaxie chirurgicale.

Bibliographie

Habib G, et al. Guidelines on the prevention, diagnosis, and treatment of infective endocarditis (new version 2009): the Task Force on the Prevention, Diagnosis, and Treatment of Infective Endocarditis of the European Society of Cardiology (ESC). Eur Heart J 2009;30:2369-413.

www.esc.org.

Epidermolyse bulleuse
Epidermolysis bullosa

C. Ravry, V. Fuzier

Autre nom : épidermolyse bulleuse simple, jonctionnelle, dystrophique.

Généralités sur la pathologie

Définition

Groupe hétérogène de maladies génétiques de l'épiderme qui se caractérisent par l'apparition de bulles ou de vésicules survenant lors de traumatismes minimes de la peau ou spontanément.

Pathogénie

- Fragilité extrême de la peau et des muqueuses avec formation de bulles qui ne cicatrisent jamais et qui se transforment en plaies, équivalentes à des brûlures du 2e ou 3e degré.
- Cause génétique. Anomalie d'un gène qui intervient dans la fabrication de protéines permettant la cohésion entre les 3 couches de la peau.

Mode de transmission

Autosomique dominant ou récessif.

Types

Elles sont classées en 4 groupes selon le niveau où se produit le clivage dans la zone de jonction dermoépidermique :

- EB simple ou épidermolytique (EBE) : 50 %, dont il existe 4 sous-types :
  - EBE type Weber-Cockayne.
  - EBE type Koebner.
  - EBE avec pigmentation mouchetée.
  - EBE type Dowling-Meara.
- EB jonctionnelle (EBJ) : 5 % (clivage au niveau de la pars lucida)
  - EBJ létale d'Herlitz.
  - EBJ non létale de Hintner-Wolff ou GABEB.

EB dermolytique ou dystrophique (EBD) : 25 % (clivage sous la lame basale) dont il existe 3 sous-types :
  - EBD récessive d'Hallopeau-Siemens
  - EBD dominante de Cockayne-Touraine
  - EBD albupapuloïde de Pasini

Syndrome de Kindler (atteintes à des niveaux variables).

Situations particulières

Attention à l'association possible avec une porphyrie ou certaines myopathies

Incidence

100 nouveaux cas/an en France.

Prévalence

1/50 00000 (globale)

Sexe ratio

H = F

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Signes cliniques

- Bulles/érosions cutanées sur les mains, sur les pieds, dans la bouche.
- Dystrophie des ongles.
- Déformation des articulations en flexion.
- Trouble de la marche secondaire à l'hyperkératose.
- Retard staturo-pondéral possible.
- Atteintes organes (sténose œsophage, atrésie pylore, sténose anale, atteinte oculaire).

Évolution, complications

Le pronostic dépend du sous type et de l'état de santé du patient. Dans la plupart des cas, l'espérance de vie est normale.

EBE sont de bon pronostic au long cours

EBJ de pronostic variable, incluant les formes précoces létales de Herlitz.

EBD de bon pronostic pour les formes dominantes, contrairement aux formes récessives avec complications

Complications possibles : synéchie, rétractions cutanées et tendineuses, infections, surinfections, douleur, dépression, dysphagie (EBD), dénutrition, dyspnée laryngée (EBJ), amylose rénale, cardiomyopathie, risque de carcinome épidermoïde

Diagnostic

- Clinique.
- Biopsie cutanée d'une bulle récente.
- Analyse ADN.

Examens complémentaires

Bilans rénal, cardiologique, ophtalmologique, digestif et ORL.

Traitement

- Symptomatique : protection de la peau contre les traumatismes, prévention des infections secondaires, interventions chirurgicales, antalgiques, anti-histaminiques, supplémentation martiale et vitaminique, alimentation entérale.
- Immunoglobuline IV à haute dose, immunosuppresseurs, corticoïdes.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

4 cas décrits d'EBD avec accouchement voie basse.

Consultation préconceptionnelle

Avis souhaitable avant la conception pour arrêt des médicaments non indispensables.

Pendant la grossesse

RAS

Diagnostic anténatal

Possible si enfant atteint ou si la mutation responsable de la maladie a été identifiée dans la famille.

Effets sur la grossesse

Grossesse non affectée par la maladie.

Effets de la grossesse

Évolution variable (amélioration mais cas décrits d'aggravation herpétiforme).

Risques fœtaux et néonataux

- Risque de transmission fœtale selon type de la maladie
- RCIU.

Niveau de maternité

Possible en maternité de proximité.

Mode d'accouchement

Selon indications obstétricales et selon les atteintes périnéales.

Accouchement par voie basse

À privilégier.

Césarienne

À discuter selon importance de l'atteinte des muqueuses vaginales.

Hémorragie du post-partum

Pas de risque majoré mais anémie fréquente.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Histoire de la maladie : reflux gastro-œsophagien, dystrophie musculaire, corticoïdes, immunosuppresseurs, douleur chronique). Recherche atteinte muqueuses (buccale, œsophagienne, laryngées, oculaire)
- Difficultés d'accès aux voies aériennes supérieures (précédente intubation ?)
- Éviter tout bilan inutile. Fonction rénale, anémie, carence martiale, hémostase.
- ECG et échocardiogramme (cardiomyopathie ?)
- Prévoir prémédication sédative (éviter agitation du stress).
- Réservation CGA si anémie.

Installation

- Éviter les traumatismes cutanés et les frictions : transfert prudent sur table opératoire, éviter les zones de compression et de frictions, mettre des géloses, éviter le lavage de la peau, éviter le ruban adhésif et les électrodes, éviter sonde thermique, SNG… (si indispensable, à lubrifier), protection oculaire.
- Éviter les infiltrations sous cutanée.
- Prise tensionnelle si nécessaire et seulement à travers les vêtements.
- VVP difficile à réaliser et à fixer. Pas de garrot.
- Pas d'adhésif, ni champ opératoire collants

Intubation

- Risque Intubation difficile (petite ouverture bouche, langue peu mobile, épiglotte adhérente, sténose trachéale possible) : utiliser une sonde de diamètre inférieur.
- Lubrification des MLA et sonde intubation et laryngoscope.
- Pas de sparadrap pour tenir la sonde intubation. Bande auto-collante.
- MLA et sonde intubation d'une taille inférieure à celle préconisée.
- Matériel intubation difficile disponible (fibroscope : éviter voie nasale).

Anesthésie générale

- Pas de particularité concernant les drogues d'anesthésie (succinylcholine utilisable, sauf si dystrophie).
- Risque de sensibilité aux curares non dépolarisants (hypoalbuminémie, faible masse musculaire) : monitorage curares.
- Ne pas oublier antibioprophylaxie.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

- Possible si ponction en zone saine.
- Préparation cutanée sans lavage.
- Pas d'adhésif pour fixer le cathéter.
- Éviter l'infiltration locale.

Après accouchement

Post-partum

- Analgésie de qualité. Éviter surinfections.
- Soins locaux si AVB.

Allaitement maternel

Possible selon médicaments et les immunosuppresseurs.

À retenir

▶ Groupe hétérogène de maladies génétiques de l'épiderme qui se caractérisent par une fragilité cutanée et muqueuse anormale, en particulier à la suite de traumatismes. Attention à l'association possible avec une porphyrie ou certaines myopathies.

▶ La grossesse est possible et ne modifie pas l'évolution de la maladie.

▶ Le mode accouchement reste la voie basse, mais les lésions vaginales ont été décrites après l'accouchement.

▶ Il est indispensable d'assurer une protection maximale de la peau (PNI avec protection, SpO_2 auriculaire, ne pas coller les électrodes, jamais d'adhésif, éviter la plaque de bistouri, privilégier le bistouri bipolaire). L'infiltration sous cutanée est déconseillée.

▶ Les techniques anesthésiques privilégient les anesthésies périmédullaires (possible si point de ponction en zone saine). L'anesthésie générale est à risque d'inhalation et d'intubation difficile (sonde intubation de diamètre inférieur, lubrification de sonde, éviter fixation par adhésif).

▶ Plusieurs centres nationaux de référence des maladies génétiques à expression cutanée (MAGEC) dont le coordonnateur est le Pr C. Bodemer. Hôpital Necker. Paris.

Bibliographie

Ozkaya E, et al. J Obstet Gynaecol 2012;32:302-3.
Nandi R, et al. Dermatol Clin 2010;28:319-24.
Garcia I, et al. Rev Esp Anesthesiol Reanim 2009;56:569-71.

Maladie de Fabry

Fabry disease

R. Fuzier, V. Fuzier

Autre nom : angiokératose diffuse universelle

Généralités sur la pathologie

Définition

Maladie de surcharge liée à l'accumulation de glycosphingolipides responsable d'une affection multi-systémique avec manifestations douloureuses, dermatologiques, rénales, cardiaques, gastro-intestinales, cochléaires et neurologiques.

Pathogénie

- Déficit en alpha-galactosidase A, hydrolase lysosomiale, enzyme responsable de l'accumulation intralysosomiale de glycosphingolipides.
- La surcharge affecte les cellules endothéliales, périthéliales et musculaires lisses des vaisseaux sanguins puis atteint les organes.
- Maladie génétique. Mutation du gène GLA (chromosome X).

Mode de transmission

Récessive liée à X.

Incidence

1/400 000

Prévalence

1-5/10 000

Sexe ratio

Prédominance masculine.

Signes cliniques

Débute dans l'enfance ou l'adolescence.

- Crise douloureuse : douleur des extrémités ou acroparesthésies et crise douloureuses paroxystiques articulaires et abdominales.
- Lésions cutanées angiectasiques, parfois hyperkératosiques au niveau des régions péri-ombilicale, génitale et fessière. Hypohidrose.
- Opacités cornéennes et cristalliniennes. Les femmes hétérozygotes sont pauci-symptomatiques et présentent des opacités cornéennes (70 %) et des angiokératomes (30 %).

Évolution, complications

Maladie de surcharge multi-viscérale avec :

- Atteinte cardiaque (insuffisance cardiaque gauche avec HVG, valvulopathie mitrale, trouble de la conduction).
- Atteinte rénale sévère (protéinurie, néphropathies évoluant vers une insuffisance rénale chronique terminale vers l'âge de 40 ans).
- Atteinte cérébrale (AVC).
- Atteinte ORL (hypoacousie).

Diagnostic

- Dosage activité de l'alpha-glucosidase A.
- Recherche de mutation du gène GLA.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Examens complémentaires
Recherche atteinte viscérale (cœur, rein, neuro et œil).

Traitement
Enzymothérapie substitutive : agalsidase α et agalsidase β
- Symptomatique
  - Douleur : antalgiques classiques, antiépileptiques, morphine peu efficace.
  - Antihypertenseurs : IEC, ARA2 et anti-arythmiques.
  - Insuffisance rénale terminale : dialyse, transplantation rénale.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte
Les femmes sont hétérozygotes et conductrices de l'affection. Les femmes, hétérozygotes, développent peu d'atteintes sévères rénales et cardiaques, mais des formes graves existent.

Consultation préconceptionnelle
- Conseil génétique recommandé.
- Avis médecin spécialisé en maladie métabolique.
- Grossesse possible si peu, pas atteinte viscérale. Risque de crise douloureuse plus fréquente.
- Grossesse à risque si atteinte viscérale.

Pendant la grossesse
- Poursuite des traitements antalgiques, antiépileptiques.
- Enzymothérapie substitutive possible lors de la grossesse, mais peu de données.
- IEC et ARA2 contre-indiqués lors de la grossesse.

Diagnostic anténatal
Possible si fœtus masculin. Si fœtus masculin atteint : IMG à discuter car enzymothérapie substitutive.

Effets sur la grossesse
- Dépôts placentaires de glycosphingolipides mais sans conséquence.
- Risque HTAG, PE si atteinte rénale
- Risque insuffisance cardiaque.

Effets de la grossesse
- Aggravation de l'insuffisance rénale et HTA.
- Décompensation cardiaque.

Risques fœtaux et néonataux
Prématurité, SFA, SFC

Niveau de maternité
Niveau 3 si présence d'une atteinte viscérale, en relation avec médecin spécialisé dans maladie métabolique, en relation avec centre de référence.

Mode d'accouchement
Selon sévérité de cardiopathie.

Accouchement par voie basse
- Possible mais limiter les efforts expulsifs si atteinte cardiaque.
- Extraction instrumentale précoce.

Césarienne
Si cardiopathie évoluée ou HTA mal équilibrée.

Hémorragie du post-partum

Pas de risque majoré.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Avis médecin spécialisé dans maladie métabolique.
- Recherche atteinte viscérale.
- Évaluation cardiaque : trouble du rythme, de conduction, IDM.
- Évaluation neurologique : AVC, AIT.
- Évaluation rénale : complications de l'insuffisance rénale chronique.
- Attention aux interactions avec enzymothérapie : éviter gentamycine, antipaludéens de synthèse, amiodarone et β-bloquants.
- Éviter drogues anti-cholinergiques qui majorent la sécheresse cutanée.

Installation

- Prudente si douleur.
- Réchauffement

Intubation

Intubation difficile possible (petite ouverture de bouche).

Anesthésie générale

- Précautions si insuffisance cardiaque et ou rénale potentielles.
- Éviter les drogues arythmogènes.
- Attention aux interactions médicamenteuses avec l'enzymothérapie.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

- Pas de contre-indication.
- Rachinanesthésie *single shot* à éviter si insuffisance cardiaque.
- Péri-rachianesthésie combinée possible mais pas de cas décrit.

Après accouchement

Post-partum

Analgésie post opératoire de bonne qualité.

Allaitement maternel

Pas de données sur innocuité de l'enzymothérapie.

À retenir

- Maladie de surcharge liée à accumulation de glycosphingolipides responsable d'une affection multi-systémique (cœur, rein, neuro, œil).
- Les femmes sont hétérozygotes et conductrices de l'affection. Elles sont pauci-symptomatiques (opacités cornéennes, angiokératomes) et développent peu d'atteintes sévères rénales et cardiaques, mais des formes graves existent.
- Avant la conception, un avis du médecin spécialisé en maladie métabolique est recommandé.
- La grossesse est possible en absence d'atteinte viscérale mais est à risque de crises douloureuses plus fréquentes. En cas d'atteinte viscérale, la grossesse est à risque (SFA, prématurité, HTA, PE, insuffisance rénale, décompensation cardiaque) et nécessite une PEC en niveau 3. Il faut poursuivre les traitements antalgiques, antiépileptiques et anti-hypertenseurs (IEC et ARA2 contre-indiqués). L'enzymothérapie substitutive est possible lors de la grossesse, mais il existe peu de données.

▶ L'accouchement par voie basse est possible. La césarienne est recommandée en cas de cardiopathie évoluée ou d'HTA mal équilibrée.

▶ Les techniques d'anesthésie privilégient les anesthésies périmédullaires (risque intubation difficile). Il faut tenir compte des interactions médicamenteuses avec l'enzymothérapie (éviter gentamycine, antipaludéens de synthèse, amiodarone et β-bloquants) et éviter les drogues anti-cholinergiques qui majorent la sécheresse cutanée. L'anesthésie générale doit s'adapter aux atteintes rénales et cardiaques.

▶ Centre de référence pour la maladie de Fabry et les maladies héréditaires du tissu conjonctif. Pr D Germain. Hôpital Raymond-Pointcarré. Garches

Bibliographie

Maladie de Fabry. Protocole National de Diagnostic et de soins. HAS Novembre 2010.
Politei JM. J Obstet Gynaecol Res 2010;36:428-9.
Parent E, et al. J Matern Fetal Neonatal Med 2010;23:1253-6.
Woolley J, et al. Anaesthesia 2008;63:101-2.

Tétralogie de Fallot

Tetralogy of fallot

D. Chassard

Généralités sur la pathologie

Définition

Malformation cardiaque congénitale avec 4 composantes : une sténose de l'artère pulmonaire, une communication inter-ventriculaire (CIV), un chevauchement de l'orifice aortique au-dessus du septum inter-ventriculaire et une hypertrophie du ventricule droit (HVD). Cardiopathie cyanogène avec shunt droit-gauche. Elle appartient aux cardiopathies congénitales conotroncales.

Pathogénie

- Déplacement du septum infundibulaire vers l'avant et le haut.
- La cause est mal connue et semble multifactorielle.
- La consanguinité est un facteur de risque.

Mode de transmission

- Polygénétique et polyfactoriel. Autosomique dominante ou récessive. Association avec microdélétion du chromosome 22q11. Risque de récurrence familiale 3 %.

Situations particulières

CATCH22 ou syndrome de Di George : monosomie 22q11 associant une hypoplasie thymus et parathyroïde + cardiopathie conotroncale (TF) + dysmorphie faciale.

Incidence

2 à 8/10 000 naissances/an

Prévalence

1/4 000 soit environ 8 % des cardiopathies congénitales.

Sexe ratio

F = H

Signes cliniques

- Cyanose toujours présente, surtout après effort car shunt droit-gauche. Hippocratisme digital. Dyspnée constante et invalidante. Malaise anoxique : crises avec pâleur soudaine et évanouissement.
- Arythmie, faciès particulier : front large, exophtalmie.
- 10 % des TF sont associées à des malformations extracardiaques.

Évolution, complications

- Arythmie, insuffisance cardiaque, endocardite, embolies.
- Risque de mort subite par trouble du rythme ventriculaire : 3 %, 30 ans après correction chirurgicale.

Diagnostic

Diagnostic repose sur l'ECG (onde R élevée dans les dérivations antérieures), l'échocardiographie (aorte à cheval) et cathétérisme cardiaque (anatomie de la sténose pulmonaire).

Examens complémentaires

Polyglobulie. Recherche d'autres malformations extracardiaques.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Traitement

- Chirurgical (vers âge de 6-9 mois) : fermeture de CIV et élargissement de sténose pulmonaire (responsable d'une fuite pulmonaire souvent bien tolérée).
- Prophylaxie endocardite spécifique.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Très nombreuses séries.

Consultation préconceptionnelle

- Les patientes opérées mènent une vie pratiquement normale.
- Avis cardiologique avant conception recommandé.
- Grossesse possible si patiente avec TF totalement corrigée chirurgicalement (classe WHO II).
- Grossesse à risque (classe WHO III) car complications maternelles (12 %) plus fréquentes et corrélées à anomalies cardiaques résiduelles (fuite pulmonaire) : arythmie et insuffisance cardiaque.

Pendant la grossesse

- Suivi cardiologique régulier pendant grossesse, accouchement et en post-partum.
- En cas de fuite pulmonaire, prévoir correction chirurgicale en prépartum pour protéger le VD. TF avec mauvais pronostic si TF non réparée, insuffisance valvulaire pulmonaire importante, insuffisance cardiaque droite et arythmie.

Diagnostic anténatal

Recherche d'une cardiopathie fœtale à l'échographie et d'une anomalie chromosomique.

Effets sur la grossesse

- Fertilité normale.
- Arythmie, insuffisance cardiaque, embolies.
- FCS.
- Possibilité d'avancer accouchement si IVD résistante au traitement.

Effets de la grossesse

- Majoration du débit cardiaque.
- Risque de trouble du rythme.

Risques fœtaux et néonataux

Prématurité, RCIU, MFIU.

Niveau de maternité

Niveau 3 pour PEC multidisciplinaire avec cardiologue spécialisé.

Mode d'accouchement.

- Selon TF opérée et persistance fuite pulmonaire.
- Privilégier AVB.
- De principe, injection ocytocique lentement.

Accouchement par voie basse

Antibioprophylaxie de l'endocardite bactérienne selon avis cardiologique.

Césarienne

Précoce si IVD. Antibioprophylaxie de l'endocardite bactérienne, selon avis cardiologique.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Avis cardiologique et échographie obligatoires : évaluer la fuite pulmonaire résiduelle post chirurgicale.
- Si TF non opéré : maintenir rythme sinusal et une précharge adéquate. Éviter tachycardie, stress catécholaminergique et HTA.
- Si TF opéré, avec fuite pulmonaire sévère : maintenir précharge (remplissage), d'une FC accélérée (éphédrine).

Installation

- Scope, PNI, SpO_2.
- Pression invasive si besoin.

Intubation

Attention aux malformations associées: dysmorphie faciale.

Anesthésie générale

Choix des drogues selon importance de fuite pulmonaire.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

- Analgésie péridurale précoce et titrée.
- Rachianesthésie prudente si fuite pulmonaire sévère.

Après accouchement

Post-partum

- Suivi cardiologique à poursuivre
- Risque arythmie.

Allaitement maternel

Possible.

À retenir

- ▶ La tétralogie de Fallot associe une CIV, une sténose de l'artère pulmonaire, une aorte à cheval et une HVD. Cette cardiopathie congénitale est souvent prise en charge chirurgicalement avant l'âge de 1 an.
- ▶ Si TF totalement corrigée, la grossesse est possible (WHO II). Il faut néanmoins évaluer la fuite pulmonaire résiduelle.
- ▶ Si TF non corrigée, la grossesse reste à haut risque (WHO III) de trouble du rythme, d'insuffisance cardiaque droite, d'endocardite…
- ▶ Dans tous les cas, la grossesse nécessite une prise en charge en niveau 3 en collaboration avec le centre cardiologique référent.
- ▶ Le mode d'accouchement privilégié reste l'AVB programmé.
- ▶ Les techniques anesthésiques privilégient les anesthésies périmédullaires (péridurale, péri-rachianesthésie combinée). Il faut tenir compte de la fuite pulmonaire résiduelle post-chirurgie cardiaque.
  - Si TF non opéré : maintenir un rythme sinusal et une précharge adéquate. Éviter toute tachycardie, stress catécholaminergique et HTA.
  - Si TF opéré, avec fuite pulmonaire sévère : maintenir précharge (remplissage) et une FC accélérée (éphédrine).
- ▶ Ne pas oublier la possibilité d'autres anomalies extracardiaques (10 % des cas) associées et le syndrome de Di George (dysmorphie faciale).
- ▶ Pas d'indication pour une antibioprophylaxie spécifique de l'endocardite infectieuse.
- ▶ Centre de référence des malformations cardiaques complexes. Pr D Bonnet. Hôpital Necker. Paris.

Bibliographie

Katsetos CP, et al. Clin Exp Obstet Gynecol 2012;39:382-3.
Arendt KW, et al. Anesth Analg 2011;113:307-17.
2011 ESC Guidelines.

Favisme

Favism disease, G6PD deficiency

V. Fuzier

Autres noms : déficit en G6PD.

Généralités sur la pathologie

Définition

Maladie génétique due à un déficit en glucose-6-phosphate-déshydrogénase (enzyme indispensable à la survie des globules rouges).

Pathogénie

- L'absence de cette enzyme est responsable d'une hémolyse des GR en cas d'agression oxydante par des agents extérieurs (médicaments, aliments).
- Anomalie génétique la plus fréquente au monde.

Mode de transmission

Autosomique liée à X.

Types

Plus de 150 variantes classées par l'OMS

- Classe 1 : déficit sévère (1-2 % activité enzymatique résiduelle).
- Classe 2 : déficit intermédiaire (3-10 % activité enzymatique).
- Classe 3 : déficit modéré (10-40 % activité enzymatique).

Incidence

250 à 450 000 en France.

Prévalence

Population : Méditerranée, Proche et Moyen orient, Afrique noire subsaharienne, Antilles, Amérique Nord et Sud, Chine, Inde.

Sexe ratio

Garçons porteurs, filles vectrices.

Signes cliniques

- Asymptomatique si éviction des agents oxydants.
- Anémie hémolytique aigüe ou chronique.
- Ictère néonatal.

Évolution, complications

Épisode d'anémie hémolytique suraigüe pouvant nécessiter des soins intensifs.

Diagnostic

Anémie hémolytique chronique.

Examens complémentaires

Analyse spectro-photométrique.

Traitement

- Prévention en évitant les médicaments ou aliments oxydants.
- Pas de traitement curatif.
- Transfusion sanguine voir exsanguino-transfusion.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Oui.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Consultation préconceptionnelle
Conseil génétique pour dépister autre membre de la famille.

Risques fœtaux et néonataux
- Risque d'anasarque fœtal.
- Transmission au garçon si mère atteinte : ictère néonatal sévère avec risque de séquelles neurosensorielles graves.

Niveau de maternité
De proximité sauf si crise hémolyse aigüe.

Mode d'accouchement
Selon les indications obstétricales.

Accouchement par voie basse et césarienne
Possible.

Hémorragie du post-partum
Risque de transfusion majoré si anémie hémolytique.

Prise en charge anesthésique

Évaluation
Évaluer anémie hémolytique chronique.

Installation et intubation
Sans particularité.

Anesthésie générale
Éviter les médicaments oxydants.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie
Sans particularité.

Après accouchement

Post-partum
Éviter les médicaments oxydants.

Allaitement maternel
Sans particularité.

À retenir
- ▶ Maladie héréditaire liée à l'X, due à un déficit en glucose-6-phosphate-déshydrogénase. Elle est responsable d'une hémolyse des GR dans un délai de 2 à 3 jours après l'exposition à un médicament/aliment oxydants.
- ▶ Il faut éviter l'administration des médicaments dangereux dont le paracétamol à forte dose, la vitamine C et l'aspirine (http ://www.vigifavisme.com).
- ▶ Le déficit en G6PD n'implique pas de suivi particulier (sauf pour les rares patients atteints d'anémie hémolytique chronique).
- ▶ Aucune conséquence sur le déroulement de l'accouchement.
- ▶ L'anesthésie est sans particularité.

Bibliographie
Recommandations AFFSAPS.
McKinnie JE, et al. Int J Obstet Anesth 2014;23:182-5.
Tararbit K, et al. Orphanet J rare Dis 2014;20:9.
Mentzer WC, et al. J Pediatr 1975;86:565-7.
Gaffuri S. Minerva Gynecol 1960;12:1001-4.

Intolérance héréditaire au fructose

Fructose intolerance, Baker-Winegrad disease

D. Chassard

Autres noms : déficit en fructose-1-phosphate aldolase, fructosémie congénitale.

Généralités sur la pathologie

Définition

Déficit héréditaire en fructose-1-phosphate aldolase entrainant un trouble sévère de la néoglucogenèse à l'origine d'accès hypoglycémiques avec acidose lactique après un jeûne plus ou moins prolongé, dont l'évolution peut être mortelle.

Pathogénie

- Déficit en aldolase entraine une accumulation lysosomiale dans les hépatocytes de fructose-1-phosphate, responsable d'une stéatose et d'une nécrose hépatocytaire.
- Maladie génétique. Mutation du gène FDP1 ou FDP2 du chromosome 9.

Mode de transmission

Autosomique récessive.

Situations particulières

- Elle appartient aux maladies héréditaire du métabolisme hépatique dont les glycogénoses hépatiques, la maladie de Crigler-Najjar,et la galactosémie congénitale.
- Ne pas confondre avec déficit en fructose 1-6 di-phosphate.

Prévalence

1-9/100 000

Sexe ratio

H = F (nouveau-né, petite enfance).

Signes cliniques

- Survenue chez un enfant durant l'alimentation exclusive au lait et apparition de symptômes lors de l'introduction du fructose alimentaire sous forme de fruits, miel ou de certains légumes.
- Vomissements, anorexie, apathie, retard staturo-pondéral.
- Parfois hépatomégalie.
- Malaise avec hypoglycémie si jeune prolongée.

Évolution, complications

- Risque de décès par décompensation hépatique aigüe brutale lors d'ingestion massive ou prolongée de fructose (insuffisance hépatocellulaire majeure, syndrome hémorragique et ictère).
- Mais le plus souvent, évolution favorable avec adaptation alimentaire et éviction fructose, sorbitol et sucre de table.

Diagnostic

- Principalement biologique : hypoglycémie postprandiale avec hyperlactacidémie mais absence de cétose. Hyperuricémie, hypophosphatémie.
- Allongement du temps de coagulation, cytolyse, cholestase, anémie, thrombopénie, glycosurie, fructosurie, hyperaminoacidurie (tubulopathie proximale et distale).
- Étude génomique, sinon test au fructose.

Traitement

- Éviction totale du fructose et de tous les composés métabolisés en fructose (saccharose, sorbitol, glycérol, mannitol, polydextrose).
- L'éviction de fruits de l'alimentation entraîne une carence en vitamine C qui doit être traitée.
- Éviter le jeûne.
- Les poussées aiguës d'acidose métabolique avec hypoglycémie sont traitées par perfusion IV de glucose (solution à 10 % à raison d'un apport de 7 mg/kg/min).

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Quelques rares cas publiés (moins de 5).

Consultation préconceptionnelle

Grossesse possible mais avis d'un nutritionniste.

Pendant la grossesse

- Adapter les besoins alimentaires en majorant les besoins énergétiques.
- Poursuivre l'éviction des sucres incriminés.

Diagnostic anténatal

Peut être proposé qu'en cas de volonté parentale d'interrompre la grossesse si l'enfant est atteint.

Effets sur la grossesse

Risque de FCS, RCIU, prématurité et SFA en cas d'écart de régime.

Effets de la grossesse

Non connus.

Risques fœtaux et néonataux

- Transmission néonatale possible.
- FCS, RCIU, prématurité et SFA en cas d'écart de régime.

Niveau de maternité

Possible en maternité de proximité, avis nutritionniste.

Mode d'accouchement

Selon indications obstétricales.

Accouchement par voie basse

Sans particularité.

Césarienne

Sans particularité.

Hémorragie du post-partum

Risque théoriquement majoré en cas d'insuffisance hépatocellulaire (rarissime chez adulte).

Prise en charge anesthésique

Évaluation

Bilan biologique : vérifier absence de thrombopénie, anémie, acidose lactique, anomalie du bilan hépatique. S'assurer de majoration des besoins énergétique et éviction des sucres responsables. Éviter un jeûne prolongé, programmer intervention en début de programme et perfuser avec du glucose.

Installation

- Monitorage peropératoire : glycémies répétées, bilan acide-base, la persistance d'une acidose lactique indique que les besoins en glucose ne sont pas compensés.
- Éviter le Ringer lactate.

Intubation

Non spécifique.

Anesthésie générale

Possible mais difficulté à reconnaitre une hypoglycémie du fait de la perte de conscience.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

Vérifier absence de thrombopénie, de trouble de la coagulation (rarissime chez adulte).

Après l'accouchement

Post-partum

Sans particularité.

Allaitement maternel

Possible mais majorer besoins énergétiques.

À retenir

▶ Déficit héréditaire en fructose-1-phosphate aldolase entrainant un trouble sévère de la néoglucogenèse à l'origine d'accès hypoglycémiques avec acidose lactique après un jeûne plus ou moins prolongé. Risque de décès par décompensation hépatique aigüe brutale lors d'ingestion massive ou prolongée de fructose. Mais le plus souvent, évolution favorable avec adaptation alimentaire et éviction fructose, sorbitol et sucre de table.

▶ La grossesse est possible, en adaptant les besoins alimentaires (éviction des sucres incriminés) et en majorant les besoins énergétiques (risque hypoglycémie).

▶ Le choix du mode d'accouchement est fait selon les indications obstétricales. Il existe un risque d'HPP théoriquement majoré en cas d'insuffisance hépatocellulaire (rarissime chez adulte).

▶ Les techniques anesthésiques privilégient les anesthésies périmédullaires, en l'absence d'une thrombopénie (rare). Le Ringer lactate est à éviter. La période de jeûne doit être limitée afin de prévenir toute hypoglycémie. L'anesthésie générale est sans particularité.

▶ Centre de référence des maladies héréditaires du métabolisme hépatique. Coordonnateur : Pr P. Labrune Hôpital Antoine Béclère. Clamart.

Bibliographie

Krishnamurthy V, et al. J Inherit Metab Dis 2007;30:819.

Marks F, et al. Am J Obstet Gynecol 1989;160:362-3.

Maladie de Gélineau

Narcolepsy

D. Chassard

Autre nom : narcolepsie.

Généralités sur la pathologie

Définition

Trouble de la régulation des états de veille et de sommeil. Association d'une narcolepsie et cataplexie.

Pathogénie

- La maladie est due à l'absence ou le non-fonctionnement des neurones à orexine/hypocrétine de l'hypothalamus latéral. Ceci diminue les taux d'hypocrétine-1 dans le liquide céphalorachidien. Une origine auto-immune est le plus probable avec plus de 92 % des patients porteurs du typage HLA DQB1*0602.
- Cas familiaux. Mutation du chromosome 22 avec dysfonctionnement du gène CPT1B.

Mode de transmission

Prédisposition génétique avec expression de certains phénotypes HLA.

Prévalence

Estimée entre 2 et 3 pour 10 000 habitants en France.

Sexe ratio

1/1

Signes cliniques

- Endormissement involontaire avec des temps de sommeil excessifs, hypersomnolence diurne accompagnée de fatigue anormale.
- Ces symptômes sont accompagnés d'une cataplexie qui est une perte brusque du tonus musculaire sans altération de la conscience souvent déclenchée par une émotion, le rire.
- Des paralysies du sommeil et des hallucinations complètent le tableau.

Évolution complications

Dépression, vie sociale impossible, accident voiture et du travail.

Diagnostic

- Clinique : questionnaire validé de UNS (Ullanlinna Narcolepsy Scale).
- EEG et polysomnographie : diminution de la latence moyenne d'endormissement et endormissement en sommeil paradoxal.
- Le dosage de l'hypocrétine dans le liquide céphalorachidien aide à orienter le diagnostic.

Examens complémentaires

Typage HLA.

Traitement

Stimulants de la veille (modafinil, méthylphénidate ou amphétamine), et des anticataplectiques (antidépresseurs ou sodium oxybate).

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Quelques cas publiés en anesthésie. Importante série suivie par les obstétriciens.

Consultation préconceptionnelle

Conseillée.

Pendant la grossesse

- La conduite à tenir pour les traitements (poursuite, arrêt ou réduction de posologie) n'est pas standardisée.
- Certains médicaments sont considérés comme pouvant être tératogènes.

Diagnostic anténatal

Non.

Effets sur la grossesse

Prise de poids fréquente et risque de diabète augmenté.

Effets de la grossesse

Aucun.

Risques fœtaux et néonataux

Transmission fœtale possible.

Niveau de maternité

Niveau 2-3, en raison des effets possibles des traitements chez le nouveau-né.

Mode d'accouchement

Selon les indications obstétricales. Cependant une césarienne est licite car la douleur et la durée de l'AVB peuvent engendrer des crises de cataplexie et des troubles du sommeil supplémentaires.

Accouchement par voie basse

Oui possible.

Césarienne

Oui possible.

Hémorragie du post-partum

Pas de risque majoré.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Risque de retard de réveil et de déclenchement de crise de cataplexie par le stress.
- Éviter les prémédications sédatives. Poursuite du traitement si possible.

Installation

- Monitorage.
- BIS pour adapter l'anesthésie générale. Lors d'une ALR en position assise, prévenir une chute par cataplexie brutale du fait du stress ou d'une douleur.

Intubation

Standard.

Anesthésie générale

Tenir compte des hypnotiques à demi-vie longue. Risque de retard de réveil.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

Standard.

Après l'accouchement

Post-partum

- Possibles difficultés rencontrées par la maman lors des soins au nouveau-né.
- Possible aggravation de la maladie en post-partum, pouvant faire poser à tort le diagnostic de dépression du post-partum.

Allaitement maternel

Peu de données avec les traitements utilisés

À retenir

- Maladie caractérisée par des accès de sommeil (narcolepsie) et des crises hypotoniques (cataplexie). Le stress favorise ces crises.
- L'évolution de la grossesse est sans particularité et le mode d'accouchement selon les indications obstétricales. Cependant une césarienne est licite car la douleur et la durée du travail en cas de voie basse peuvent engendrer des crises de cataplexie et des troubles du sommeil supplémentaires.
- Le risque de développer une narcolepsie chez l'enfant reste faible. Une prise en charge en niveau 2-3 est souhaitable en raison des effets possibles de traitements sur le nouveau-né.
- Tous les types d'anesthésie sont possibles (AG, APM), avec le risque d'accès narcolepsie-cataplexie lors des APM et celui d'un retard de réveil selon les hypnotiques utilisés.
- Centres nationaux référents de la narcolepsie et de l'hypersomnie. Coordonateur : Pr Y Dauvilliers. CHU Gui de Chauliac. Montpellier

Bibliographie

Romigi A, et al. J Neurol Sci 2014 ; 26 : in press.
Oyiengo D, et al. Clin Chest Med 2014;35:571-87.
Bastianini S, et al. J Sleep Res 2014;23:186-8.
Abbott SM, et al. Best Pract Res Clin Obstet Gynaecol 2014;28:159-68.
Maurovich-Horvat E, et al. J Sleep Res 2013;22:496-512.

Maladie de Gitelman

Gitelman syndrome

F. Bayoumeu, A. Castel, M. Verniolle, J. Etcheverry, M. Guyonnet

Autre nom : hypokaliémie-hypomagnésémie familiale.

Généralités sur la pathologie

Définition

Pathologie héréditaire caractérisée par une alcalose métabolique hypokaliémique associée à une importante hypomagnésémie et à une hypocalciurie.

Pathogénie

- Maladie génétique. Mutations du gène SLC12A3 localisé sur le chromosome 16, codant pour le cotransporteur NaCl (NCCT) sensible aux diurétiques thiazidiques.
- Plus de 140 mutations différentes rapportées.

Mode de transmission

Autosomique récessif.

Situations particulières

Souvent confondue avec le syndrome de Bartter.

Prévalence

1 cas/40 000 habitants (prévalence hétérozygote : 1 %)

Signes cliniques

- Le plus souvent, asymptomatique. Symptomatique après l'âge de 6 ans.
- Signes hypokaliémie et hypomagnésémie : faiblesse musculaire, tétanie, parfois accompagnées de douleurs abdominales, de vomissements et de fièvre.
- Chondrocalcinose à l'âge adulte : gonflement, chaleur locale, endolorissement de certaines articulations (hypomagnésémie).
- Risques cardiaques liés à l'hypokaliémie rares (allongement du QT, arrêt cardiaque), hypotension artérielle.

Évolution, complications

Trouble de conduction, arrêt cardiaque.

Diagnostic

Hypokaliémie profonde (< 2 mmol/l) associée à une hypomagnésémie chez un adolescent se plaignant d'une fatigue musculaire anormale.

Examens complémentaires

Fonction rénale.

Traitement

Supplémentation en magnésium et potassium. Diurétiques épargneurs de potassium (amiloride, spironolactone, eplerenone). Limiter les efforts.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Oui, 19 articles référencés.

Consultation préconceptionnelle

Non car pathologie bénigne.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Pendant la grossesse

- Equilibre hydro électrolytique plus difficile pendant la première moitié de la grossesse (K et Mg). Surveillance maternelle étroite nécessaire. Poursuite de l'amiloride possible pendant la grossesse.
- Spironolactone si pas d'autre alternative, avec surveillance échographique des organes génitaux externes si fœtus masculin exposé entre 8 et 17 SA).

Diagnostic anténatal

Possible mais non indiqué car pathologie de bon pronostic.

Effets sur la grossesse

Symptômes liés à l'hypokaliémie et à l'hypomagnésémie.

Effets de la grossesse

- Difficulté de maintenir taux de K et de Mg normaux tout au long de la grossesse.
- Majoration de l'hypokaliémie en raison des vomissements du premier trimestre, diarrhées, d'une consommation fœtale en potassium ou encore d'une expansion volémique du 3è trimestre.

Risques fœtaux et néonataux

Oligoamnios. Aucun retentissement néonatal rapporté.

Niveau de maternité

Maternité de proximité.

Mode d'accouchement

Selon les indications obstétricales.

Accouchement par voie basse

Sans particularité.

Césarienne

Sans particularité.

Hémorragie du post-partum

Pas de risque majoré.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Cardiologique (TA, hypovolémie, trouble du rythme) : ECG, gazométrie.
- Bilan électrolytique réguliers de la kaliémie et de la magnésémie (mensuel).
- Poursuivre la supplémentation en potassium et en magnésium, l'objectif étant que la patiente soit asymptomatique (ne pas chercher à normaliser à tout prix la kaliémie et la magnésémie).

Installation

Sans particularité.

Intubation

Risque de laryngospasme, stridor si hypokaliémie ou hypomagnésémie profondes.

Anesthésie générale

- Éviter les drogues allongeant le QT ou agissant sur les taux de potassium ou de magnésium.
- Si hypokaliémie ou hypomagnésémie profondes, risque de paresthésie, tétanie, convulsions, coma, troubles du rythme ventriculaire.
- Préférer ALR.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

À privilégier. Attention à l'instabilité tensionnelle et risque majoré d'hypotension.

Après accouchement

Post-partum

Reprendre le traitement habituel dès que possible.

Allaitement maternel

Allaitement possible sous spironolactone, mais données insuffisantes avec l'amiloride.

À retenir

- Pathologie héréditaire caractérisée par une alcalose métabolique hypokaliémique associée à une importante hypomagnésémie et à une hypocalciurie. Les troubles du rythme cardiaques sont rares (éviter de principe les médicaments qui allongent le QT) et la maladie n'évolue pas vers l'insuffisance rénale.
- La grossesse est très rare. Les troubles hydro-électrolytiques sont difficiles à contrôler ; les besoins en potassium et magnésium augmentant dès le début de la grossesse. L'amiloride peut être poursuivi. Sous réserve d'une surveillance hydro-électrolytique, la grossesse se déroule normalement à terme.
- Les techniques anesthésiques privilégient les anesthésies périmédullaires. Il faut maintenir la volémie et contrôler l'hypokaliémie.
- Centres référents des Maladies Rénales Héréditaires de l'Enfant et de l'Adulte (MARHEA). Coordonateur : Pr R. Salomon. Hôpital Necker. Paris.

Bibliographie

Mathen S, et al. BMJ Case Rep 2013;25.
Calo LA, et al. J Mater Fetal Neonatal Med 2012;25:1511-3.
Mascetti L, et al. Obstet Gynecol 2011;117:512-6.

Thrombasthénie de Glanzmann

Glanzmann Thrombasthenia

M. Bonnin, B. Storme, G. Rosano

Généralités sur la pathologie

Définition

Maladie hémorragique caractérisée par un défaut d'agrégation plaquettaire.

Pathogénie

- Déficit quantitatif ou qualitatif d'un complexe glycoprotéique (GP) membranaire, le GPIIb-IIIa qui permet la liaison des plaquettes aux protéines d'adhésion et au fibrinogène.
- Maladie génétique. Mutations des gènes αIIb et β3.

Mode de transmission

Autosomique récessif.

Types

- Type I : déficit quantitatif GPIIb-IIIa ≤ 5 %.
- Type II : déficit quantitatif GPIIb-IIIa entre 10-20 %.
- Type III : anomalie fonctionnelle.

Prévalence

Inconnue, plus fréquente si population à forte consanguinité.

Signes cliniques

- Pas de corrélation entre type et sévérité de la maladie.
- Symptomatologie variable : de l'ecchymose aux hémorragies sévères et parfois fatales.
- Hémorragies essentiellement muqueuses : purpura, épistaxis, gingivorragies, ménorragies. Les saignements gastro-intestinaux et les hématuries sont moins fréquents.
- Hémorragies intracrâniennes secondaires à un traumatisme.

Évolution, complications

Hémorragiques

Diagnostic

- Surtout clinique. Numération et morphologie plaquettes N.
- Étude du déficit en GPIIb-IIIa par cytométrie de flux.

Traitement

- Desmopressine. Transfusion de concentrés plaquettaires HLA-compatibles si chirurgie.
- Facteur recombiné VIIa (rFVIIa) si chirurgie.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

31 cas reportés, soit 40 grossesses pour 35 femmes.

Consultation préconceptionnelle

Conseil génétique permet d'évaluer le risque de transmission au fœtus.

Pendant la grossesse

- Supplémentation en fer.
- Risque iso-immunisation plaquettaire si transfusion de plaquettes
- si présence Ac anti GPIIb-IIIa maternels : risque d'inefficacité transfusionnelle et risque de thrombopénie fœtale avec MFIU.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Diagnostic anténatal
Controversé car risque hémorragique.

Effets sur la grossesse
- Haut risque d'HPP et d'hémorragie retardée (7 à 14 jours).
- Aggravation d'une situation à risque hémorragique (type placenta prævia).

Effets de la grossesse
Aggravation d'une anémie par carence martiale secondaire à des saignements ORL récurrents.

Risques fœtaux et néonataux
- Thrombopénie fœtale sévère (présence d'anticorps anti GPIIb-IIIa maternels).
- Hémorragie intracrânienne.
- Hémorragie à la naissance.

Niveau de maternité
Niveau 3, prise en charge en néonatalogie si atteinte fœtale, disponibilité rapide des produits sanguins labiles et d'une réanimation maternelle.

Mode d'accouchement
Programmation de l'accouchement.

Accouchement par voie basse
- Absence de consensus clair quant à la prise en charge préventive de l'hémorragie.
- AVB le moins traumatique possible.
- Délivrance artificielle et révision utérine systématiques.

Césarienne
- Prise en charge prophylactique indispensable : concentrés plaquettaires HLA-compatibles, rFVIIa.
- Hémostase chirurgicale soigneuse.

Hémorragie du post-partum
- Ocytociques fortes doses, prostaglandines faciles.
- Transfusion CGA, plaquettes HLA compatibles, rFVIIa.
- Acide tranéxamique.

Prise en charge anesthésique

Évaluation
- Gravité des hémorragies pendant la grossesse et avant la grossesse. NFS et bilan martial.
- Consultation hématologique. Histoire des transfusions plaquettaires. Présence d'anticorps anti GPIIb-IIIa ou anti HLA.
- Stratégie de prise en charge réalisée en équipe multidisciplinaire.

Installation
- Prudente : protection des points d'appuis. 2 VVP bon calibre.
- Évaluer la mise en place d'une VVC jugulaire. Intérêt de l'échoguidage.

Intubation
Manœuvres d'intubation les moins traumatiques possibles.

Anesthésie générale
Sans particularité pharmacologique.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie
Contre-indication absolue (risque hématome axe cérébrospinal).

Après accouchement

Post-partum

- Risque d'hémorragie retardée (7 à 14 jours).
- Prévention thromboembolique post césarienne et/ou si rFVIIa.
- Contre-indications aux AINS et aux injections intramusculaires.
- Contrôle numération plaquettaire sur sang au cordon.

Allaitement maternel

Contre-indication absolue.

À retenir

- ▶ Maladie hémorragique caractérisée par un défaut d'agrégation plaquettaire.
- ▶ La grossesse est à haut risque hémorragique, nécessitant des transfusions de concentrés plaquettaires HLA-compatibles. Une stratégie de transfusion plaquettaire préventive doit être mise en place en cas de césarienne, mais est à discuter en cas d'AVB.
- ▶ Il existe un risque d'inefficacité transfusionnelle et de thrombopénie fœtale si présence d'Ac anti GPIIb-IIIa maternels.
- ▶ Les anesthésies périmédullaires sont contre-indiquées. L'anesthésie générale est sans particularité.
- ▶ Centre de référence des pathologies plaquettaires (CRPP). Coordonateur : Dr P. Nurden. Hôpital Cardiologique Haut-Lévêque. CHU Bordeaux.

Bibliographie

Seligsohn U. Haemophilia 2012;18:161-5.
Sharma P, et al. Clin Appl Thromb Hemost 2012;18:110-2.
Alamelu J, et al. Br J Haematol 2010;149:813-23.

Syndrome de Goodpasture
Goodpasture syndrome

V. Fuzier, F. Gaches

Autres noms : syndrome pneumo-rénal, syndrome des anticorps anti-membrane basale glomérulaire.

Généralités sur la pathologie

Définition

Affection caractérisée par une hémorragie pulmonaire et une glomérulonéphrite extra-capillaire

Pathogénie

- Maladie auto-immune secondaire à des auto-anticorps dirigés contre le domaine NC1 de la chaine $\alpha 3$ du collagène 4. Altération du collagène (principal constituant des membranes basales du glomérule rénal et de l'alvéole pulmonaire).
- Facteurs favorisants : groupe HLA-DWR2, tabac, infection, cocaïne, solvants de graisses, insecticides…

Mode de transmission

- Doute sur prédisposition génétique (1 cas de jumeaux atteints).

Incidence

0,5 nouveau cas/1 000 000 par an (jeune et caucasien)

Sexe ratio

Prédominance féminine. H/F = 1/3.

Signes cliniques

Atteinte des 2 organes concomitants (reins et poumons) mais possibilité d'atteinte d'un seul organe.

- Glomérulonéphrite extra capillaire rapidement progressive
- Syndrome hémorragique alvéolaire : dyspnée, hémoptysie, anémie.

Évolution, complications

Évolution spontanée mortelle dans 90 % des cas.
Insuffisance rénale aigüe puis chronique. Insuffisance respiratoire aigüe.

Diagnostic

- Recherche Ac anti-membrane basale (anti MBG) dans circulation sanguine.
- Biopsie rénale : dépôts linéaires IgG le long des membranes basales glomérulaires.
- LBA confirme l'hémorragie alvéolaire.

Examens complémentaires

RT et TDM : opacités parenchymateuses diffuses.

Traitement

- Arrêt tabac (qui favorise la maladie), corticothérapie (contrôle hémorragie alvéolaire).
- Immunosuppresseurs : cyclophosphamide (prévenir insuffisance rénale).
- Plasmaphérèse (élimination des auto-anticorps).

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Oui mais très rare.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Consultation préconceptionnelle

Grossesse rare.

Pendant la grossesse

- Poursuite corticothérapie, immunosuppresseurs et plasmaphérèse.
- Connaitre les effets secondaires des traitements.

Diagnostic anténatal

Non indiqué.

Effets sur la grossesse

Stérilité, FCS

Effets de la grossesse

- Risque aggravation de maladie rénale (HTA, PE) et pulmonaire.
- Risque d'insuffisance respiratoire aiguë sur hémorragie intra alvéolaire.

Risques fœtaux et néonataux

SFA

Niveau de maternité

Niveau 3 (collaboration néphrologue, pneumologue et réanimateur).

Accouchement par voie basse

Sans particularité.

Césarienne

Sans particularité.

Hémorragie du post-partum

Risque majoré de transfusion si anémie (hémoptysie).

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Pneumologique : RT, TDM thorax, gazométrie. Néphrologique : fonction rénale, hématurie, protéinurie. NFS, férritinémie (anémie).
- Recherche d'effets secondaires du cyclophosphamide : hyponatrémie, néphrotoxicité, hépatotoxicité, leucopénie et thrombopénie.
- Poursuite corticothérapie, immunosuppresseurs et plasmaphérèse.

Intubation

- Risque d'hémorragie intra-alvéolaire et de pneumopathie inhalation.
- Intubation sélective si hémorragie alvéolaire.

Anesthésie générale

- Interactions avec cyclophosphamide : éviter halogénés et potentialisation de la succinylcholine et les CND car effet anti- cholinestérasiques pouvant durer jusqu'à 1 mois après l'arrêt de son administration.
- Adapter les médicaments et les doses selon la sévérité de l'atteinte rénale.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

En l'absence d'une thrombopénie (PE, cyclophosphamide).

Après accouchement

Post-partum

- Suivi néphrologique. Risque aggravation de la fonction rénale.
- AINS contre-indiqués (risque aggravation rapide de la fonction rénale).

Allaitement maternel

Contre-indiqué avec le cyclophosphamide.

À retenir

- Maladie auto-immune (syndrome pneumo-rénal) caractérisée par un syndrome hémorragique alvéolaire et une glomérulonéphrite extra-capillaire rapidement progressive. L'atteinte des deux organes (reins et poumons) peut être concomitante mais possibilité d'atteinte d'un seul organe à la fois. L'évolution se fait vers une insuffisance rénale et respiratoire. Un traitement précoce (arrêt du tabac, corticothérapie, immunosuppresseurs, plasmaphérèse) permet de limiter les lésions pulmonaires et rénales.
- La grossesse reste exceptionnelle. Les corticoïdes, les immunosuppresseurs et la plasmaphérèse peuvent être utilisés.
- En cas de traitement et après stabilisation du syndrome, la grossesse semble évoluer normalement. Dans les autres cas, le déroulement de la grossesse peut aggraver la néphropathie maternelle (HTAG, PE, RCIU, SFA) et la pathologie pulmonaire. Cette grossesse à haut risque nécessite une PEC en niveau 3, en collaboration avec le néphrologue.
- Les techniques anesthésiques privilégient les anesthésies périmédullaires, en dehors d'une thrombopénie (PE, cyclophosphamide).
- L'anesthésie générale est à risque de pneumopathie d'inhalation en cas d'hémorragie alvéolaire massive. Il faut adapter les médicaments et les doses selon la sévérité de l'atteinte rénale. Ne pas oublier les interactions avec la cyclophosphamide (éviter les halogénés, potentialisation des curares).
- Centre référent Maladies Rénales Héréditaires de l'Enfant et de l'Adulte (MARHEA). Coordonateur : Pr R. Salomon. Hôpital Necker, Paris.

Bibliographie

Vasiliou DM, et al. Obstet Gynecol 2005;106:1196-9.

Fernandez Vivas Al, et al. Rev Esp Anesthesiol Reanim 2000;47:93-4.

Syndrome de Gorlin

Gorlin Syndrome, Basal Cell Nevus Syndrome

R. Fuzier, V. Fuzier

Autres noms : naevomatose basocellulaire, Gorlin-Goltz syndrome.

Généralités sur la pathologie

Définition

Maladie génétique caractérisée par une anomalie de développement et une prédisposition à développer plusieurs cancers (médulloblastome, tumeur ovarienne, carcinome baso-cellulaire).

Pathogénie

Cause génétique. Mutation du gène Mutation gène PTCH1 sur chromosome 9, un anti-oncogène.

Mode de transmission

Autosomique dominant, de pénétrance variable.

Prévalence

Variable selon les pays : 1-9/100 000.

Sexe ratio

H = F

Signes cliniques

- Carcinomes baso-cellulaires multiples (visage, dos et thorax)
- Kératokystes odontogéniques (65-75 %).
- Hyperkératose palmo-plantaire
- Anomalies du squelette (côtes, vertèbres, crane) : pectus excavatum, raccourcissement 4ᵉ métacarpien, cyphoscoliose. Dysmorphie faciale : macrocéphalie, fente palatine, palais ogival. Anomalies oculaires, génito-urinaires et cardio-vasculaires. Atteinte neurologique : calcification de la faux du cerveau, hydrocéphalie, méningiome, spina bifida occulta. Localisations (kystes) pulmonaires décrites.
- Déficit intellectuel (5 %)

Évolution, complications

- 5 à 10 % développent un médulloblastome (première tumeur vertébrale de l'enfant, au niveau du cervelet et fosse postérieure), cause de décès précoce.
- Risque de tumeurs ovariennes : tumeur bénigne le plus souvent, parfois sécrétante avec production d'androgènes (virilisation) ou sécrétion de rénine (HTA).

Diagnostic

Recherche mutation gène PTCH1.

Examens complémentaires

Suivi multidisciplinaire (dermatologue, neurologue et odontologue).

Traitement

- Chirurgie d'exérèse des kératokystes et des carcinomes baso-cellulaire, ablation laser, chimiothérapie locale. Éviter exposition au soleil.
- Chirurgie et radiothérapie du médulloblastome et chimiothérapie.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Oui

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Consultation préconceptionnelle

Conseil génétique obligatoire.

Pendant la grossesse

- Évaluation multidisciplinaire avec neurologue, dermatologue, odontologue.
- Recherche de tumeur ovarienne (risque HTA si tumeur sécrétant de la rénine) et prise en charge chirurgicale (au second trimestre).

Diagnostic anténatal

Possible. IMG proposée si atteinte fœtale.

Effets sur la grossesse

- HTAG si tumeur ovarienne sécrétant de la rénine.
- Morbi-mortalité maternelle élevée si tumeur ovarienne.

Effets de la grossesse

Mal connus.

Risques fœtaux et néonataux

- Transmission fœtus de 50 %.
- MFIU, FCS tardives, prématurité si tumeur ovarienne maternelle.

Niveau de maternité

Niveau 3 si tumeur ovarienne.

Mode d'accouchement

Selon indications obstétricales.

Accouchement par voie basse

À privilégier.

Césarienne

Possible.

Hémorragie du post-partum

Pas de risque majoré.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Histoire de la maladie : tumeurs ovariennes, kystes odontogéniques, avis neurologue (hydrocéphalie, méningiome, médulloblastome opéré, spina bifida occulta), ORL (lésions sur larynx, visibilité des cordes vocales).
- Recherche intubation difficile (dysmorphie faciale, fente palatine, anomalie implantation dentaire).
- Bilan cardio-respiratoire : RT (kystes pulmonaires), EFR, GDS (cyphoscoliose).

Installation

Prudente si déformations thoraciques. Matériel intubation difficile disponible.

Intubation

Risque de ventilation et d'intubation difficile. Choix d'une sonde plus petite et intubation prudente : risque lésions larynx, lésions et saignements kystes, bris dentaires.

Anesthésie générale

Éviter le protoxyde azote si kystes pulmonaire.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

Difficultés techniques possibles si cyphoscoliose.

Après accouchement

Post-partum

Sans particularité.

Allaitement maternel

Sans particularité.

À retenir

- Maladie génétique caractérisée par une anomalie de développement et une prédisposition à certains cancers (médulloblastome, tumeur ovarienne, carcinome basocellulaire).
- Lors de la grossesse, les patientes présentent plus fréquemment des tumeurs ovariennes, parfois responsable d'HTAG (tumeur sécrétant de la rénine). Dans ces cas, la grossesse nécessite une PEC en niveau 3 en raison d'une morbi-mortalité fœtale et maternelle élevée.
- En dehors des tumeurs ovariennes, la grossesse a peu d'influence sur la maladie, en dehors du risque de transmission fœtale de 50 %.
- Le mode d'accouchement se fait le plus souvent par voie basse.
- Les techniques d'anesthésie privilégient les anesthésies périmédullaires (difficultés techniques possibles si cyphoscoliose). L'anesthésie générale est à risque de ventilation et d'intubation difficile (choix d'une sonde de petit calibre).
- Huit centres de référence des anomalies du développement et syndromes malformatifs (FeCLAD) et de centres de référence des maladies dermatologiques rares.

Bibliographie

Gosavi KS, et al. Indian J Anaesth 2012;56:394-6.
Yoshizumi J, et al. Anaesthesia 1990;45:1046-8.

Syndrome de Gougerot-Sjögren
Sjögren Syndrome

R. Fuzier, V. Fuzier

Autre nom : syndrome sec, syndrome de Mickulitz.

Généralités sur la pathologie

Définition

Maladie auto-immune systémique caractérisée par une inflammatoire chronique avec atteinte des glandes exocrines (sécheresse oculaire et buccale).

Pathogénie

- Infiltrations lymphoplasmocytaires de glandes salivaires et inflammation des vaisseaux qui aboutissent à une dégénérescence progressive des glandes exocrines.
- Étiologie inconnue. Probable infection par virus sialotrope survenant sur terrain génétique prédisposé.

Mode de transmission

- Possible prédisposition génétique.

Types

- Forme primitive (isolée).
- Forme secondaire (associée à polyarthrite rhumatoïde, sclérodermie, polymyosite, lupus). Forme la plus fréquente.

Situations particulières

Association possible à d'autres maladies auto-immunes.

Prévalence

1/500

Sexe ratio

9 F > 1 H

Signes cliniques

- Xérophtalmie, kérato-conjonctivite.
- Xérostomie, hypertrophie parotide. Infections trachéobronchique récidivantes.
- Xérose. Sécheresse vaginale.
- Pneumopathie interstitielle + atteintes systémiques : arthralgies, myalgies, vascularite à expression cutanée ou neurologique (atteinte nerfs crâniens), splénomégalie. Le SGS primitif se caractérise par des atteintes vasculaires et neurologiques plus fréquentes.

Évolution, complications

Kératites, pneumopathie interstitielle, lymphome malin type B.

Diagnostic

- Syndrome sec clinique.
- Syndrome inflammatoire. Leucopénie ou thrombopénie rares. Hyper-gammaglobulinémie monoclonale.
- Biopsie des glandes salivaires accessoires. Ac antinucléaires : anti-SSA, anti-SSB.

Examens complémentaires

Radiologie thorax : syndrome interstitiel pulmonaire, fibrose pulmonaire, pneumonie lymphoïde.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Traitement
- Symptomatique : larmes artificielles, collyre de ciclosporine.
- Si SGS secondaire : AINS, corticothérapie, immunosuppresseurs.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte
Nombreux cas décrits.

Consultation préconceptionnelle
Avis du médecin référent de la maladie causale si SGS secondaire.

Pendant la grossesse
- Grossesse sous surveillance (échographie fœtale entre 14 et 26 SA) si SGS avec Ac anti-SSA avec avis du cardio-pédiatre pour prise en charge post natale adaptée (risque de « lupus néonatal », BAV congénital).
- Arrêt des AINS, paracétamol et corticoïdes à petites doses possibles.
- Poursuite possible de l'hydroxychloroquine pendant la grossesse.

Diagnostic anténatal
Surveillance échographie cardiaque fœtale si Ac anti-SSA.

Effets sur la grossesse
- Si SGS primaire : fertilité normale.
- Si SGS secondaire : c'est la maladie causale qui fait le pronostic obstétrical.

Effets de la grossesse
- Pas aggravation ni amélioration de la maladie si SGS primaire.
- Variable selon la maladie causale si SGS secondaire.

Risques fœtaux et néonataux
- Prématurité et hypotrophie si corticoïdes au long cours.
- Risque de survenue de « lupus néonatal » caractérisé par la survenue de bloc auriculo-ventriculaire congénital in utero (1-2 % des patientes séropositives à Ac anti-SSA).

Niveau de maternité
Si Ac anti-SSA, prise en charge en niveau 3 (surveillance échographie fœtale) car risque de lupus néonatal (BAV congénital).

Mode d'accouchement
Selon indications obstétricales.

Accouchement par voie basse
Sans particularité.

Césarienne
Sans particularité.

Hémorragie du post-partum
Pas de risque majoré (thrombopénie rare).

Prise en charge anesthésique

Évaluation
- Cardiologique maternel et fœtal, respiratoire (fibrose, syndrome interstitiel). Ophtalmologique (sclérite, kératite).
- Plaquettes (thrombopénie rare).
- Suivi avec le médecin référent de la maladie causale si SGS secondaire.
- Privilégier l'anesthésie périmédullaire.

Installation

- Protection oculaire et irrigation oculaire.
- Précautions selon la maladie causale si SGS secondaire.

Intubation

- Atraumatique. Risque de lésions des muqueuses.

Anesthésie générale

- Éviter médicaments atropiniques (atropine, neuroleptiques, opiacées, morphiniques, antihistaminique anti-cholinergique).
- Précautions selon la maladie causale si SGS secondaire.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

- APM à privilégier, en l'absence de thrombopénie (rare).
- Précautions selon la maladie causale si SGS secondaire.

Après accouchement

Post-partum

Précautions selon la maladie causale si SGS secondaire.

Allaitement maternel

Non compatible avec certains médicaments.

À retenir

- Maladie auto-immune systémique avec atteinte des glandes exocrines (sécheresse oculaire et buccale). Il existe une forme primaire (SGC isolé) et une forme secondaire, plus fréquente (SGC associé à polyarthrite rhumatoïde, sclérodermie, polymyosite, lupus). La complication la plus redoutable du SGC est la survenue d'un lymphome malin type B.
- La grossesse est possible et sans particularité en cas de SGS primaire.
- En cas de SGS secondaire, la grossesse est possible après avis du médecin référent de la maladie causale. Elle est à risque si SGC avec Ac anti-SSA et nécessite une PEC en niveau 3 avec un suivi obstétrical et néonatal étroit (risque de « lupus néonatal » avec BAV congénital).
- Le mode d'accouchement se fait selon les indications obstétricales.
- Les techniques anesthésiques privilégient les anesthésies périmédullaires. Les médicaments atropiniques sont à éviter.
- Centre de référence des maladies auto-immunes et maladies systémiques rares. Pr L Guillevin. Hôpital Cochin.

Bibliographie

Poziemski P, et al. Ginekol Pol 2011;82:291-6.
Hussein SZ, et al. Rheumatol 2011;50:1612-7.

Greffe de moelle osseuse

Bone marrow transplantation

R. Fuzier

Généralités sur la pathologie

Définition

Greffe de cellules souches hématopoïéiques.

Pathogénie

Insuffisance de production médullaire résultant du conditionnement de greffe particulièrement intense, associant chimiothérapie à très forte dose ou irradiation corporelle totale.

Types

Auto ou allo-greffe.

Indications

Myélome, leucémie, maladie Hodgkin, lymphomes non hodgkinien, LMC…

Caractéristiques

Anémie centrale.

Complications

- Infections
- GVH post-transfusionnelle.
- Décès

Traitement associé

Transfusion sanguine pour maintenir Hb > 8g/dl.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Grossesse possible mais extrêmement rare si irradiation totale du corps.

Consultation préconceptionnelle

- Grossesse possible grâce aux progrès PMA avec cryoconservation des ovaires.
- Avis hématologue selon la pathologie initiale.

Diagnostic anténatal

A discuter au cas par cas, selon la pathologie initiale.

Effets sur la grossesse

Selon la pathologie initiale.

Effets de la grossesse

Selon la pathologie initiale.

Risques fœtaux et néonataux

Risque de transmission fœtale selon la pathologie initiale.

Niveau de maternité

Selon la pathologie initiale.

Mode d'accouchement

Selon conditions obstétricales.

Accouchement par voie basse

Possible.

Césarienne

Possible.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Hémorragie du post-partum

- Anémie fréquente.
  En cas de transfusion sanguine :
- CGA phénotypés étendu et crossés (si RAI +).
- CGA irradiés (grade B, recommandations HAS 2014) si :
  – avant (7 jours) ou pendant un prélèvement de cellules souches hématopoïétiques (autologues ou allogéniques), médullaires ou sanguines
  – patients traités par greffe de cellules souches hématopoïétiques autologues, dès le début du conditionnement et pendant au moins 3 mois après autogreffe (1 an après conditionnement avec irradiation corporelle totale)
  – patients traités par greffe de cellules souches hématopoïétiques allogéniques, dès le début du conditionnement et pendant au moins 1 an après la greffe ; au-delà de 1 an, l'indication peut être discutée en fonction de l'état clinique et du degré d'immunosuppression ; en cas de réaction du greffon contre l'hôte chronique ou de poursuite d'un traitement immunosuppresseur l'indication sera maintenue indéfiniment.
- La qualification CMV négative n'est plus indispensable en raison du mode de préparation des CGA (recommandations HAS 2014). Néanmoins elle reste encore largement réalisée en pratique.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Notion de radio- ou chimiothérapie, irradiation corporelle totale.
- Évaluation respiratoire si notion d'irradiation ou chimiothérapie (fibrose pulmonaire).

Évaluer les malformations associées selon pathologie initiale +++ (face, cœur, rein).

Installation

Asepsie stricte.

Intubation

Intubation difficile si malformations associées.

Anesthésie générale

Sans particularité.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

Conditions d'asepsie stricte.

Après accouchement

Post-partum

Sans particularité.

Allaitement maternel

Sans particularité.

À retenir

- ▶ Grossesse possible grâce aux progrès PMA avec cryoconservation des ovaires. Un avis hématologique est indispensable avant la conception. Une évaluation de la fonction respiratoire est obligatoire en cas d'irradiation corps entier ou de chimiothérapie.
- ▶ En cas d'hémorragie, il faut transfuser des CGA comptabilisés (prévenir allo-immunisation) et irradiés (éviter la GVH post-transfusionnelle).
- ▶ Les règles d'asepsie sont fondamentales.

Bibliographie

Holowiecka A, et al. Ginekol Pol 2005;76:799-805.

Grippe
Flu

A.-S. Ducloy-Bouthors, K. Faure, K. Blanckaert

Généralités sur la pathologie

Définition

Maladie infectieuse fréquente et contagieuse des voies aériennes supérieures et pulmonaire par un virus de type *Myxovirus influenza*.

Pathogénie

- Affecte les oiseaux, les mammifères et l'homme.
- Transmission par voie aérienne.

Mode de transmission

- Non génétique.

Types

Différents sérotypes du virus : H hémagglutinine N neuraminidase.

- Grippe épidémique commune type A saisonnière (automne, hiver).
- Grippe pandémique :
  - grippe porcine ou aviaire H5N1 plus meurtrière mais moins contagieuse entre les hommes.
  - grippe H1N1 moins sévère mais très contagieuse d'homme à homme.

Incidence

Grippe commune : 2 à 7 millions de cas par hiver ; 350 décès par an.

Signes cliniques

Signes non spécifiques associant fièvre, céphalées, toux, pharyngite, myalgies, asthénie et anorexie.

Évolution, complications

- Complications pulmonaires à hypoxémie réfractaire.
- Déshydratation, complications thromboemboliques.
- Défaillance multi-viscérale : myocardite, formes neurologiques, méningite, rhabdomyolyse.
- Deuxième cause de décès par maladie infectieuse en France.

Diagnostic

Clinique.

Examens complémentaires

Test par écouvillon nasal (Attention aux faux négatifs). La PCR est le seul test fiable.

Traitement

- Traitement symptomatique : de la fièvre (paracétamol), de la toux (hélicidine, éviter la codéine).
- Traitement antiviral : Oséltamivir 75-150 mg × 2. Prévient la survenue des formes graves si débuté dans les 48 heures qui suivent les premiers signes (cycle de réplication).
- Traitement des formes graves en réanimation : ventilation assistée avec manœuvres recrutement alvéolaire : NO, position ventrale, ECMO.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Oui. La femme enceinte est à risque de développer une forme plus grave voire mortelle de la maladie.

Pendant la grossesse

- La vaccination est efficace pour prévenir l'infection grippale et ses graves complications chez les femmes enceintes. Elle procure une immunité prolongée à la fois pour la mère et le nouveau-né. Elle est recommandée à tous les trimestres de la grossesse et protège le nouveau-né qui n'est pas vacciné avant le 6e mois.
- Sur une large série de 17 560 femmes enceintes, il n'a pas été décrit d'effets secondaires de la vaccination anti grippale saisonnière ou H1N1. En particulier, le risque de survenue d'un syndrome de Guillain Barre après vaccination contre le virus H1N1 est équivalent à celui décrit pour la vaccination contre la grippe saisonnière et moindre que le risque observé après l'infection grippale elle-même.
- La vaccination antigrippale des femmes enceintes doit concerner les sérotypes viraux communs et pandémiques. La vaccination des personnels au contact des femmes enceintes est également recommandée.
- Mesures d'hygiène : Les mesures d'hygiène (port de masque, solution hydro alcoolique, limitation des visites) sont efficaces.

Effets de la grossesse, sur la grossesse, risques fœtaux et néonataux

- Les femmes enceintes constituent une population à risque d'infection grippale d'une gravité particulière avec des complications à court terme (mort fœtale et mort maternelle, hypoxémie réfractaire, complications des soins de réanimation) et à long terme sous forme d'insuffisance respiratoire.
- Le nouveau-né n'est pas protégé et ne peut pas être vacciné.

Niveau de maternité

- Forme grave : réanimation adulte à proximité immédiate.
- Possibilité de traitement conservateur de la grossesse et accouchement à terme.

Mode d'accouchement

Selon la gravité de l'infection.

Accouchement par voie basse

Possible.

Césarienne

En urgence pour sauvetage maternel en cas d'hypoxémie réfractaire.

Hémorragie du post-partum

Pas de risque majoré.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

Temps d'apnée, gazométrie, radiologie.

Monitorage

Monitorage invasif si hypoxémie réfractaire.

Intubation

Intubation et ventilation, si hypoxémie réfractaire, en cas de césarienne pour sauvetage maternel.

Anesthésie générale

- Pas de particularité pharmacologique.
- AG avec intubation si hypoxémie réfractaire.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

Privilégier APM si absence hypoxémie réfractaire.

Après accouchement

Post-partum

Si pas vaccinée, effectuer la vaccination.

Allaitement maternel

Possible.

À retenir

Concernant la grippe H1N1 :

- La femme enceinte est à risque de développer une forme plus grave, voire mortelle de la maladie grippale.
- La prévention par administration précoce d'Oséltamivir, dans les 48 heures qui suivent les premiers signes, prévient l'évolution vers les formes graves.
- La protection par la vaccination est efficace pour la femme enceinte et le nouveau-né et comporte beaucoup moins de risque que la maladie elle-même, quel que soit le terme de la grossesse.
- La prévention par les mesures d'hygiène (port du masque et solution hydro-alcoolique, interdiction des visites) prévient efficacement la contagion.
- Le traitement des formes graves comprend les mesures de ventilation avec recrutement alvéolaire et/ou l'ECMO mais ne sont pas toujours suffisantes pour éviter le décès.
- Centre National de Référence des virus influenzae (grippe), Institut Pasteur. Paris.

Bibliographie

Håberg SE, et al. N Engl J Med 2013;368:333-40.
Tsatsaris V, et al. Ann Intern Med 2011;155:733-41.
Dubar G, et al. Ann Fr Anesth Reanim 2010;29:126-34.
Ministère de la Santé. Prise en charge et traitement d'un cas de grippe A/H1N1 chez une femme enceinte.

Syndrome de Guillain-Barré

Guillain-Barré syndrome

Th. Rackelboom

Autres nom : polyradiculonévrite inflammatoire aigüe démyélinisante auto-immune.

Généralités sur la pathologie

Définition

Atteinte des nerfs périphériques caractérisée par une faiblesse voire une paralysie progressive des membres, des muscles oropharyngés jusqu'à atteindre les muscles respiratoires.

Pathogénie

- Démyélinisation auto-immune mais de cause inconnue.
- 60 % survient après une infection, 5 % après une intervention.

Mode de transmission

Non génétique.

Situations particulières

Le syndrome de Miller-Fischer est une variante localisée du SGB (ophtalmoplégie, ataxie et aréflexie). Le traitement est identique.

Incidence

1/1 000 000 habitants

Sexe ratio

H = F

Signes cliniques

En 3 phases :

- Phase d'extension (de 4h à 4 semaines) : parésies puis paralysies des membres inférieurs puis du cou et du tronc avec douleurs, myalgies et atteinte respiratoire.
- Phase de plateau (1-2 sem) : aréflexie, parésie des nerfs crâniens, myokimies faciales, dysautonomie.
- Phase de récupération (quelques semaines à quelques mois) des paralysies.

Évolution, complications

- Évolution favorable si sujet jeune.
- Récupération souvent partielle avec séquelles légères (10 % : déficit sensitivomoteur distal) ou plus sévères (tétraplégies ventilées).
- Rechute rare (5 %).
- Complications parfois fatales : troubles de déglutition, insuffisance respiratoire, dysautonomie. Mortalité faible : 5 %.

Diagnostic

- EMG : démyélinisation des fibres nerveuses.
- LCR : dissociation albumino-cytologique.

Examens complémentaires

Infectieux : hépatiques, sérologiques.

Traitement

- Hospitalisation en urgence.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

- Soins intensifs ou réanimation, si dysautonomie, atteinte respiratoire.
- Echanges plasmatiques, immunoglobulines IV, ventilation invasive, trachéotomie, héparinothérapie.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Plusieurs cas publiés.

Consultation préconceptionnelle

Risque de survenue pendant une grossesse.

Pendant la grossesse

- Gestion des anticoagulants pour accouchement et APM.
- Suivi neurologue et réanimateur si phase aiguë.

Diagnostic anténatal

Non indiqué.

Effets sur la grossesse

Pas d'effet.

Effets de la grossesse

Pas d'effet.

Risques fœtaux et néonataux

Risque de syndrome de GB congénital.

Niveau de maternité

Maternité avec réanimation adulte, et type 3 pour réanimation néonatale

Mode d'accouchement

Selon les indications obstétricales.

Accouchement par voie basse

Possible.

Césarienne

Possible.

Hémorragie du post-partum

Pas de risque majoré.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Évaluer la dysautonomie, les troubles de la déglutition et l'atteinte respiratoire.
- Poursuite des traitements en cours.
- Éviter tout acte en phase aigüe, attendre si possible phase de plateau ou de récupération.

Installation

Prudente si atteinte respiratoire.

Intubation

- Risque inhalation majoré si troubles de déglutition.
- Risque pic d'HTA si dysautonomie.

Anesthésie générale

- Succinylcholine contre-indiquée (risque d'hyperkaliémie).
- Amplification du bloc-neuromusculaire avec les curares non-dépolarisants (notamment phases aiguë et de récupération) : monitorage indispensable.
- Attention à instabilité hémodynamique si dysautonomie.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

- L'APM est contre-indiquée en phase de poussée, et n'est pas recommandée en phase de récupération (neurotoxicité des AL sur les bourgeons nerveux de régénération, avec cas décrit d'aggravation après APM) jusqu'à 12 à 18 mois après la poussée.
- APM possible en dehors de ces phases, en contrôlant le niveau d'extension en fonction de l'éventuelle atteinte neurologique/ventilatoire séquellaire (titration prudente/rachi-péri combinée si césarienne), après examen neurologique minutieux, évaluation de la balance bénéfice/risque et information de la parturiente notifiés dans le dossier. Intérêt du repérage échographique pour éviter une ponction traumatique. Surveillance neurologique jusqu'à la levée complète du bloc.

Après accouchement

Post-partum

Risque de poussée en post-partum, indépendamment de la réalisation d'une APM

Allaitement maternel

Sans particularité.

À retenir

- ▶ Démyélinisation auto-immune, survenant le plus souvent après une infection, responsable d'une faiblesse, voire d'une paralysie progressive des membres inférieurs, des muscles pharyngés jusqu'à atteindre les muscles respiratoires. Il nécessite une hospitalisation en urgence pour plasmaphérèse et immunoglobulines injectables.
- ▶ Il peut survenir rarement pendant la grossesse mais n'a pas de conséquence délétère sur l'évolution de la grossesse, ni sur l'accouchement. Le traitement par immunoglobulines est possible.
- ▶ L'analgésie périmédullaire est contre-indiquée en phase de poussée, et n'est pas recommandée en phase de récupération. Elle est possible en dehors de ces phases, en contrôlant le niveau d'extension en fonction de l'éventuelle atteinte neurologique/ventilatoire séquellaire (titration prudente/rachi-péri combinée si césarienne) et après examen neurologique minutieux, évaluation de la balance bénéfice/risque et information de la parturiente notifiés dans le dossier. Intérêt du repérage échographique pour éviter une ponction traumatique. Surveillance neurologique jusqu'à la levée complète du bloc.
- ▶ L'anesthésie générale est à risque d'inhalation (si troubles de déglutition) et d'instabilité hémodynamique (dysautonomie). La succinylcholine est contre-indiquée (hyperkaliémie). Risque de bloc prolongé avec les curares non-dépolarisants : monitorage indispensable de la curarisation.
- ▶ Centre de référence des neuropathies périphériques rares. Coordonateur : Pr L. Magy. CHU Clermont Ferrand

Bibliographie

Meenakshi-Sundaram S, et al. Ann Indian Acad Neurol 2014;17:352-4.
Queiroz TN, et al. Braz J Anesthesiol 2014;64:369-72.
Hyunbin K, et al. Korean J Anesthesiol 2013;64:268-71.
McSwain, et al. *Current Opinion Anaesthesiol* 2014;27:538-43.
Chan LY, et al. *Acta Obstet Gynecol Scan* 2004;83:319-35.
Wiertlewski S, et al. *Anesth Analg* 2004;98:825-7.

Hémochromatose

Haechromatosis

V. Fuzier

Autres noms : hémochromatose génétique ou héréditaire, hémochromatose HFE, hémosidérose.

Généralités sur la pathologie

Définition

Maladie génétique due à une absorption intestinale excessive de fer.

Pathogénie

Excès d'absorption du fer avec dépassement des capacités de stockage du fer et accumulation au niveau du myocarde, du foie et du pancréas.

Mode de transmission

Autosomique récessif (sauf dominant si type 4).

Types

- Type 1 : Hémochromatose HFE (mutation chromosome 6), la plus fréquente.
- Type 2 : Hémochromatose juvénile (mutation chromosome 1 ou 19).
- Type 3 (mutation du gène récepteur de la transferrine).
- Type 4 (mutation du gène codant pour la férroportine).

Incidence

1/300 porteuses de maladies.

Prévalence

- 1/200 à 1/1000 hémochromatose

Sexe ratio

L'homme est plus souvent atteint (3 H/1 F).

Signes cliniques

- Asymptomatique entre 0 et 20 ans.
- Asthénie, douleurs articulaires (poignée de mains douloureuses), mélanodermie et ichtyose.

Évolution, complications

- Surcharge en fer au niveau du myocarde (insuffisance cardiaque congestive et trouble du rythme).
- Hépatique (hépatomégalie, cirrhose, carcinome foie).
- Glandulaire (diabète, hypothyroïdie, hypogonadisme).

Diagnostic

- Fer sérique ↑↑↑ et férritinémie ↑↑↑ (> 200 μg/l chez la femme).
- Coefficient de saturation de la transferrine CTS > 50 %.
- Test HFE.

Examens complémentaires

Recherche atteinte cardiologique, hépatique, pancréatique, thyroïde…

Traitement

Objectif : férritinémie < 50 μg/l.

- Saignées (7 ml/kg, sans dépasser 500 ml).
- Erythraphérèse
- Chélateurs du fer (déféroxamine).

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

1 cas publié.

Consultation préconceptionnelle

L'atteinte cardiaque de l'hémochromatose constitue une contre-indication à la grossesse (IRM cardiaque). Conseil génétique si maladie dans la famille.

Pendant la grossesse

Connaitre les Sérologies HIV, hépatite B et C connues, le groupage sanguin phénotype étendu et RAI.

Recherche atteinte glandulaire (diabète, hypothyroïdie) et optimiser le traitement endocrinien.

Arrêt des saignées pendant la grossesse (pas de risque majeur à suspendre le traitement pendant 9 mois).

Diagnostic anténatal

Non indiqué.

Effets sur la grossesse

Complications maternelles : pré-éclampsie, HTAG, hématome rétro-placentaire, diabète gestationnel.

Effets de la grossesse

- Aggravation d'une cardiopathie.
- Décompensation d'un diabète.

Risques fœtaux et néonataux

Transmission fœtale rare.

Niveau de maternité

Maternité de proximité ou niveau 3 si atteinte sévère (cardiaque).

Mode d'accouchement

- Selon indications obstétricales et atteinte cardiaque.
- Injection lente des ocytociques.

Accouchement par voie basse

- Risque de décompensation cardiaque.
- Sous analgésie optimale périmédullaire.

Césarienne

Plus fréquente (si atteinte cardiaque contre indiquant un long travail).

Hémorragie du post-partum

Pas de risque majoré.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Avis spécialisé : NFS, férritinémie, CTS.
- Évaluation cardiaque : surveillance de la FEVG (fraction éjection).

Installation

Sans particularité.

Intubation

Sans particularité.

Anesthésie générale

Sans particularité.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

APM prudente si atteinte cardiaque.

Après accouchement

Post-partum

Reprise des saignées.

Allaitement maternel

Possible.

À retenir

- Maladie génétique due à une absorption intestinale excessive de fer. Les complications sont liées à la surcharge en fer au niveau du myocarde (insuffisance cardiaque congestive, trouble du rythme), du foie (hépatomégalie, cirrhose, carcinome foie) et des glandes endocrines (diabète, hypothyroïdie, hypogonadisme). Le traitement de référence repose sur les saignées (7 ml/kg, maximum 500 ml).
- La grossesse est contre-indiquée en cas d'atteinte cardiaque de l'hémochromatose. La grossesse risque d'aggraver la fonction cardiaque et de majorer les complications obstétricales (HTAG, PE, HRP, diabète gestationnel).
- Il n'existe pas de risque majeur à suspendre les saignées pendant la grossesse.
- Le choix du mode d'accouchement dépend de l'atteinte cardiaque.
- Les anesthésies périmédullaires sont à privilégier.
- L'anesthésie générale est sans particularité.

Bibliographie

Prise en charge de l'hémochromatose liée au gène HFE. Consensus formalisé. Juin 2005. HAS.

Hoefnagel A, et al. Int J Obstet Anesth 2012;21:83-5.

Hémoglobinurie paroxystique nocturne

Paroxysmal nocturnal hemoglobinuria

A.-S. Ducloy-Bouthors, B. Wibaut, G. Socié

Autre nom : maladie de Marchiafava-Micheli.

Généralités sur la pathologie

Définition

Anémie hémolytique acquise par anomalie clonale de la moelle osseuse avec une sensibilité anormale des globules rouges à l'action lytique du complément.

Pathogénie

Maladie génétique. Mutation du gène PIG-A (chromosome X) dans les cellules souches de la moelle. Gène responsable de la fabrication d'une « ancre GPI ». Le déficit de 2 molécules GPI ancrées CD 55 et CD 59 (inhibitrices de l'activité du complément) rend compte du mécanisme de l'hémolyse. En cas de déficit en PIG, le complément se fixe sur les hématies et les lysent.

Mode de transmission

Non héréditaire. Mutation *de novo*.

Type

- HPN *de novo* ou primitive (75 %), chez l'adulte jeune.
- HPN aplasique (25 %), dans les suites d'une aplasie médullaire.

Situations particulières

Exceptionnellement associée à un SMD ou une LAM.

Incidence

1 nouveau cas/5 000.

Prévalence

1 cas/80 000 personnes en Europe.

Sexe ratio

H = F

Signes cliniques

- Anémie hémolytique : pâleur, asthénie, hémolyse intravasculaire aiguë et chronique. Hémoglobinurie intermittente, inconstante (à prédominance nocturne avec hématurie visible le matin, couleur coca-cola ou porto).
- Thrombopénie : pétéchies.
- Granulocytopénie : sensibilité aux infections

Évolution, complications

- Évolution chronique.
- Complications thrombotiques avec en particulier thromboses des veines sus hépatiques (syndrome de Budd-Chiari) ou des veines du SNC.
- Complications infectieuses. Risque de leucémie aiguë (1 %).

Diagnostic

- Anémie macrocytaire et régénérative.
- Hémolyse : ↑ bilirubine libre, ↑ LDH, ↑ haptoglobine.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

- Hémolyse intravasculaire : hémoglobinémie, hémoglobinurie. Test de Combs direct positif.
- Cytométrie de flux : cellules anormales (hématies, leucocytes) > 5 %.

Examens complémentaires

Leuco neutropénie (50 %), thrombopénie modérée (80 %).

Traitement

- Greffe de moelle osseuse allo-génique dans de rares cas (seul traitement curatif).
- Eculizumab (Ac anti CD5 qui empêche la destruction de l'érythrocyte par le complexe d'attaque membranaire du complément en bloquant la fraction C5, stoppe et limite l'hémolyse mais risque méningite méningocoque). Vaccination anti-méningococcique.
- Transfusion de CGR pour Hb > 9-10g/dl (CGA crossées et irradiés si allogreffe).
- Transfusion de plaquettes avec objectif > 50 G/mm3.
- Supplémentation acide folique systématique. Antalgiques si crise hémolytique.
- Prévention thrombose veineuse : AVK, AAP (discutée sous éculizumab, pas besoin de prophylaxie primaire).

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Oui.

Consultation préconceptionnelle

- Une contraception efficace doit être poursuivie jusqu'à 5 mois après arrêt du traitement par l'éculizumab. Un cas récent rapporte une patiente ayant poursuivi, sans problème, l'éculizumab pendant la grossesse. Le maintien de l'éculizumab pendant la grossesse l'accouchement et le post-partum est discuté actuellement au vu du bénéfice majeur apporté sur la durée et la qualité de vie de ces patientes alors que les effets fœtaux et néonataux ne sont pas connus.
- Le polymorphisme clinique peut faire errer le diagnostic vers une PE ou un HELLP, si celui-ci n'est pas posé avant la grossesse.
- Grossesse à très haut risque (thrombose).
- Arrêt AVK (si prescrits en prophylaxie secondaire), HBPM en relais des AVK ou systématique au cours du 3e trimestre.

Pendant la grossesse

- Transfusion en CGA pour maintenir une Hb > 9 g/dl afin de limiter la morbidité maternelle et fœtale.
- Transfusion de plaquettes pour taux > 50 G/mm3.
- Supplémentation acide folique systématique.
- ECBU fréquent pour dépister infection urinaire asymptomatique.
- Antalgiques si crise hémolytique.
- Prévention thrombose veineuse.

Diagnostic anténatal

Non indiqué.

Effets sur la grossesse

- Fertilité ↓ (surtout si immunosuppresseurs ou greffe moelle).
- Thromboses veineuses.
- Infections, chorioamniotite.

- Hémolyse aigüe.
- Hémorragie, HPP, risque de rétention placentaire partielle.
- Mortalité maternelle importante (décès par thrombose).

Effets de la grossesse

- Majore anémie et risque de thrombose.
- Risque de crise hémolytique aigüe (douleur, accouchement, post-partum…).

Risques fœtaux et néonataux

- FCS, MFIU, prématurité, RCIU, SFA.
- Une récente étude ne retrouve pas d'atteinte du système du complément chez le nouveau-né d'une mère traitée par éculizumab.

Niveau de maternité

Avis spécialiste.

Mode d'accouchement

- Selon les conditions obstétricales.
- Accouchement programmée (fenêtre anticoagulants).
- Si besoin, transfusion de plaquettes pour taux > 50 G/mm^3.

Accouchement par voie basse

- Importance de analgésie péridurale (douleur : facteur hémolytique), sinon PCA morphinique.
- Délivrance artificielle et révision utérine systématique.

Césarienne

Risque hémorragique et thrombotique.

Hémorragie du post-partum

- Risque majoré.
- Transfusion CGA crossés et irradiés si allogreffe.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Biologique : anémie, leucopénie, thrombopénie, kaliémie.
- Recherche de thromboses. Prévoir une fenêtre d'anticoagulation.
- Réservation CGA adéquats (allo-immunisation fréquente). Transfusion si crise hémolytique péripartum.
- Éviter hypoxie, infection et assurer hémostase adéquate.

Installation

Éviter hypoxémie, hypothermie (facteurs hémolyse). Asepsie pour éviter infection. Cathéter artériel (pour faciliter prélèvements sanguins).

Intubation

Éviter hypoxémie (crise hémolyse).

Anesthésie générale

- Maintien normothermie, normovolémie. Éviter acidose, hypercapnie, stress (facteur hémolyse).
- Si anesthésie programmée en dehors de la grossesse, perfusion d'éculizumab avant.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

- Possible si plaquettes > 75 G/mm3, si fenêtre adéquate d'anticoagulation.
- Asepsie stricte si greffe moelle osseuse.

Après accouchement

Post-partum

- Risque thromboses (veines sus hépatiques) × 5 (reste important même en présence d'une thrombopénie). Si douleur abdominale : écho-Doppler (syndrome de Budd-Chiari).
- Anticoagulation préventive (HBPM) 6 à 8 semaines post-accouchement.
- Éviter la crise hémolytique. Attention à infection et à hémorragie.

Allaitement maternel

Non recommandé sous éculizumab.

À retenir

- ▶ Anémie hémolytique acquise avec une sensibilité anormale des globules rouges à l'action lytique du complément. Elle est associée à une hémoglobinurie intermittente (prédominante la nuit), une thrombopénie et une granulocytopénie. Les complications sont essentiellement thrombotiques (veines sus hépatiques ou SNC) et infectieuses. Le traitement repose l'éculizumab, voire une allogreffe de moelle osseuse (seul traitement curatif).
- ▶ La grossesse est à très haut risque maternel (thromboses fatales) et fœtales (RCIU, MFIU, prématurité) nécessitant une PEC en niveau 3. Discuté au vu du bénéfice majeur apporté sur la durée et la qualité de vie de ces patientes alors que les effets fœtaux et néonataux ne sont pas connus. Une transfusion en CGA (crossés et irradiés si allogreffe) permet de maintenir une Hb > 9 g/dl afin de limiter la morbidité maternelle et fœtale. Une transfusion de plaquettes est nécessaire si plaquettes < 50 G/mm^3.
- ▶ L'accouchement sera programmé et la voie basse privilégiée. Les hémorragies sont rares mais les thromboses très fréquentes et souvent fatales. Une anticoagulation préventive au long cours est indispensable en post-partum.
- ▶ Les anesthésies périmédullaires sont possibles si plaquettes > 75 G/mm^3 et si fenêtre d'anticoagulation adéquate. Une asepsie stricte s'impose lors de tout geste.
- ▶ L'anesthésie générale est sans particularité pharmacologique.
- ▶ Il faut éviter tout facteur hémolytique (stress, douleur, hypothermie, hypoxie, acidose).
- ▶ Centre de référence des aplasies médullaires rares. Pr G Socié. Hôpital Saint Louis. Paris

Bibliographie

Ando Y, et al. Rinsho Ketsueki 2014;55:2288-93.
Tsatalas C, et al. J Obstet Gynaecol 2013;33:523.
De Guibert S, et al. Haematologica 2011;96:1276-83.

Hémophilie A
Hemophilia

A.-S. Ducloy-Bouthors, P.-Y. Dewandre

Autres noms : déficit congénital en facteur VIII.

Généralités sur la pathologie

Définition

Déficit en facteur VIII (< 50 %). Forme la plus fréquente des hémophilies.

Pathogénie

- FVIII, activé par la thrombine, devient le catalyseur de l'activation du FX.
- Maladie génétique.

Mode de transmission

Récessive liée au chromosome X.

Types

Selon la chute du FVIII (< 1 % : sévère, 1-4 % : modéré, 5-50 % : mineure).

Prévalence

1/5 000 nouveau-nés vivants de sexe masculin.

Sexe ratio

1 femme/100 000 présente une hémophilie symptomatique (soit 10 à 20 % des femmes conductrices).

Signes cliniques

- Syndrome hémorragique corrélé au taux de FVIII (< 30 %).
- Ecchymoses, hématomes profonds, hémarthroses, hémorragies cérébrales.
- Saignements spontanés, postopératoires ou post-traumatiques.

Diagnostic

- ↓ FVIII < 50 %
- Identification du gène muté.

Examens complémentaires

TCA ↑ et TP N

Traitement

Selon avis hématologue.

- Concentrés FVIII (30-40 % risque acquisition d'anticorps anti-FVIII inhibiteurs).
- Desmopressine (en particulier en cas d'association avec une maladie de Willebrand)
- Concentré de Facteur VII activé (rFVIIa). En particulier en cas d'anticorps anti-FVIII.
- Acide tranéxamique en cas d'hémorragie.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

- Oui.
- Classiquement, les individus de sexe masculin sont atteints d'hémophile A alors que les individus de sexe féminins sont considérés comme hétérozygotes « porteuses saines ». Cependant en raison d'un phénomène de lyonisation (inactivation aléatoire d'une de chaque paire de chromosome X), des taux < 40 % sont décrits chez 10 à 20 % de ces femmes hétérozygotes. Ces porteuses de l'hémophilie A

peuvent donc avoir des taux bas de FVIII et être à risque de complications hémorragiques sévères particulièrement si FVIII < 10 %.

Consultation préconceptionnelle

La consultation préconceptionnelle doit permettre d'identifier avec certitude les porteuses hétérozygotes potentielles et de leur exposer les possibilités en matière de méthodes de reproduction, de diagnostic préimplantatoire et de diagnostic prénatal.

Pendant la grossesse

- Traitement préventif (FVIII, desmopressine) au cours du travail et lors de tout acte invasif.
- Desmopressine prudente lors de la grossesse (effet ocytocique, risque insuffisance placentaire, hyponatrémie maternelle).

Diagnostic anténatal

- Intérêt de connaître au minimum le sexe fœtal.
- Proposé si hémophilie sévère faisant envisager IMG.
- Pour ces actes diagnostiques, assurer des taux de FVIII > 50 %.

Effets sur la grossesse

- RAS si patiente simple conductrice (FVIII > 50 %).
- Si patiente hémophile ou hétérozygote symptomatique :
  - Pas d'évidence de risque accru de FC ni d'hémorragie du prépartum après 24 SA
  - Risque accru d'HPP précoce (20 %) d'HPP secondaire (10 %)
  - Risque accru d'hématome périnéal.

Effets de la grossesse

- Augmentation de la synthèse de FVIII au cours de la grossesse aboutissant au 3eme trimestre à une normalisation (FVIII > 50 %) chez la plupart des hétérozygotes. Néanmoins un faible pourcentage conserve des taux bas à terme.
- Retour aux valeurs de base en 7 à 21 jours.

Risques fœtaux et néonataux

- Risque transmission fœtale :
  - 25 % de risque d'hémophilie A pour chaque enfant de sexe inconnu.
  - 50 % de risque d'hémophilie A pour chaque enfant de sexe masculin.
  - 50 % de conductrices en cas de mère conductrice (100 % de conductrices en cas de père hémophile).
- Risque accru d'hémorragie cérébrale néonatale.

Niveau de maternité

Niveau 3 avec prise en charge maternelle et néonatale spécialisée en hémostase, en relation avec centre hémophilie.

Mode d'accouchement

- Objectif : FVIII > 50 % pendant le travail et jusqu'à 2-5 jours post-partum.
- Accouchement à risque. Avis hématologue.
- Traitement prophylactique avant examens invasifs et lors de l'accouchement.

Accouchement par voie basse

- Éviter tout traumatisme (pose électrode scalp fœtal), travail prolongé.
- AVB sans manœuvres instrumentales avec délivrance artificielle et révision utérine systématique.

Césarienne

Césarienne non indispensable si atteinte fœtale. L'incidence d'hémorragie cérébrale néonatale (1-4 %) est similaire si AVB atraumatique

Hémorragie du post-partum

- Risque majoré si patiente porteuse et symptomatique.
- Traitement par acide tranéxamique, facteur VIII, desmopressine.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Dosage FVIII fin de grossesse et début du travail.
- Discussion multidisciplinaire.

Installation

Attention aux points de compression.

Intubation orotrachéale

Éviter intubation traumatique.

Anesthésie générale

Pas de particularité pharmacologique.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

- Autorisée si FVIII normal au 3e trimestre. Objectif FVIII > 50 %.
- Possible si correction pharmacologique documentée et maintenue jusqu'au retrait du cathéter. (FVIII > 50 %).

Après accouchement

Post-partum

- Poursuite du traitement pendant 2 jours à 6 semaines (3-4 jours post AVB et 7-14 j post césarienne).
- Surveillance régulière pendant 2 semaines.
- Dosage du FVIII au sang du cordon.
- Jamais d'anticoagulation préventive (pour césarienne).

Allaitement maternel

Sans particularité.

À retenir

- Coagulopathie hémorragique fréquente à transmission récessive liée à l'X.
- Les femmes sont hétérozygotes « porteuses saines » avec un taux de FVIII > 50 %, ce qui n'occasionne pas de trouble de la coagulation. Quelques femmes peuvent avoir un taux de FVIII < 50 % et par conséquent avoir des complications hémorragiques (sévères si FVIII < 10 %). Elles nécessitent un traitement préventif (FVIII, desmopressine) au cours du travail et lors de tout acte invasif. Il est recommandé d'établir un protocole personnalisé pour chaque femme enceinte, écrit et facilement accessible dans le dossier.
- La prise en charge des femmes enceintes porteuses de l'hémophilie doit être faite en coordination avec les centres régionaux de traitement de l'hémophilie (CRTH).
- L'objectif est le maintien d'un FVIII > 50 % lors de l'accouchement.
- L'accouchement par voie basse est possible ; il doit être programmé et atraumatique. La césarienne n'est pas systématique même en cas d'atteinte fœtale.
- L'anesthésie périmédullaire est possible selon histoire, symptomatologie et après correction du déficit (avis hémostasien). Ponction séniorisée et surveillance post anesthésie. Des cas d'APM ont été publiés avec un facteur VIII > 50 %.
- L'anesthésie est sans particularité pharmacologique.
- L'anticoagulation préventive n'est pas indiquée, même après une césarienne.
- Centres de référence de l'hémophilie et autres maladies hémorragiques constitutionnelles. Coordonateur : Pr C Négrier. CHU Lyon.

Bibliographie

Sauguet P, et al. J Gynecol Obstet Biol Reprod. 2014.
Mumford AD, et al. Br J Haematol 2014;167:304-26.
Peyvandi F, et al. Haemophilia 2012;18:24-36.

Hémophilie B
Christmas disease

A.-S. Ducloy-Bouthors, P.-Y. Dewandre

Autres noms : déficit congénital en facteur IX.

Généralités sur la pathologie

Définition

Déficit en FIX (< 50 %). Forme la moins fréquente des hémophilies.

Pathogénie

Le FIX active le FX. Maladie génétique.

Mode de transmission

Récessive liée au chromosome X.

Types

- Selon la chute du FIX :< 1 % : sévère, 1-4 % : modéré, 5-50 % : mineure.

Prévalence

1/30 000 nouveau-nés vivants de sexe masculin

Sexe ratio

- Classiquement, les individus de sexe masculin sont atteints d'hémophile B alors que les individus de sexe féminins sont considérés comme hétérozygotes « porteuses saines ». Cependant en raison d'un phénomène de lyonisation (inactivation aléatoire d'une de chaque paire de chromosome X), des taux de FIX variant de 5-220 UI/dL sont décrits chez ces femmes hétérozygotes.
- Ces porteuses de l'hémophilie B peuvent donc avoir des taux bas de FIX et être à risque de complications hémorragiques sévères.

Signes cliniques

- Syndrome hémorragique corrélé au taux de FIX (< 30 %).
- Ecchymoses, hématomes profonds, hémarthroses, hémorragies cérébrales.
- Saignements spontanés, postopératoires ou post-traumatiques.

Diagnostic

- ↓ FIX < 50 %
- Identification du gène muté.

Examens complémentaires

TCA ↑ et TP N

Traitement

Selon avis hématologue.

- Concentrés FIX : 3-5 % de risque d'acquisition d'un anticorps anti-FIX inhibiteur.
- Complexe prothrombinique (CPT).
- Ac Tranéxamique comme adjuvant en cas d'hémorragie.
- Pas d'efficacité de la desmopressine.
- Facteur VIIa recombinant si hémorragie en présence d'un anticorps anti-FIX.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

- Oui.
- Les porteuses de l'hémophilie B peuvent donc avoir des taux bas de FIX et être à risque de complications hémorragiques sévères.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Consultation préconceptionnelle

La consultation préconceptionnelle doit permettre d'identifier avec certitude les porteuses hétérozygotes potentielles et de leur exposer les possibilités en matière de méthodes de reproduction, de diagnostic préimplantatoire et de diagnostic prénatal. Conseil génétique en début de grossesse.

Pendant la grossesse

Traitement préventif (FIX) au cours du travail et lors de tout acte invasif.

Diagnostic anténatal

- Intérêt de connaître au minimum le sexe fœtal.
- Proposé si hémophilie sévère faisant envisager IMG.
- Pour ces actes diagnostiques, assurer des taux de FIX > 50 %.

Effets sur la grossesse

- RAS si patiente simple conductrice (FIX > 50 %).
- Si patiente hémophile ou hétérozygote symptomatique :
  - Pas de preuve de risque accru de fausse couche ni d'hémorragie du prépartum après 24 SA.
  - Risque accru d'HPP précoce (20 %), d'HPP secondaire (10 %).
  - Risque accru d'hématome périnéal.

Effets de la grossesse

- Le taux de FIX reste stable lors de la grossesse.
- Pas d'augmentation significative de la synthèse de FIX chez les porteuses hétérozygotes. La plupart des porteuses hétérozygotes avec des taux bas de FIX (< 50 %) avant la grossesse conserve ce déficit à terme.

Risques fœtaux et néonataux

- Risque transmission fœtale :
  - 25 % de risque d'hémophilie B pour chaque enfant de sexe inconnu.
  - 50 % de risque d'hémophilie B pour chaque enfant de sexe masculin.
  - 50 % de conductrices en cas de mère conductrice (100 % de conductrices en cas de père hémophile).
- Risque accru d'hémorragie cérébrale néonatale.

Niveau de maternité

Niveau 3 avec prise en charge maternelle et néonatale spécialisée en hémostase, en relation avec centre d'hémophilie.

Mode d'accouchement

- Objectif : FIX > 50 % pendant le travail et jusqu'à 2-5 jours post-partum.
- Accouchement à risque. Avis hématologue.
- Traitement prophylactique avant examens invasifs et lors de l'accouchement.

Accouchement par voie basse

- Éviter tout traumatisme (pose électrode scalp fœtal), travail prolongé.
- AVB sans manœuvres instrumentales avec délivrance artificielle et révision utérine systématique.

Césarienne

Césarienne non indispensable si atteinte fœtale : incidence d'hémorragie cérébrale néonatale (1-4 %) idem si AVB atraumatique. Prolonger traitement substitutif pendant 7 à 9 jours après césarienne jusqu'à cicatrisation.

Hémorragie du post-partum

- Risque majoré si patiente porteuse et symptomatique.
- Traitement par acide tranéxamique, facteur IX.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Dosage FIX en fin de grossesse et début du travail.
- Discussion multidisciplinaire.

Installation

- Attention aux points de compression.
- Intubation orotrachéale (jamais nasale). Éviter intubation traumatique.

Anesthésie générale

Sans particularité pharmacologique.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

- Autorisée seulement si FIX normal au 3e trimestre.
- Possible si correction pharmacologique documentée et maintenue jusqu'au retrait du cathéter. (FIX > 50 %).

Après accouchement

Post-partum

Poursuite du traitement pendant 2 jours à 6 semaines (3-4 jours post AVB et 7-14 j post césarienne). Surveillance régulière pendant 2 semaines. Dosage du FIX au sang du cordon. Jamais d'anticoagulation préventive (pour césarienne).

Allaitement

Sans particularité.

À retenir

- Coagulopathie hémorragique rare à transmission récessive liée à l'X.
- Les femmes sont hétérozygotes « porteuses saines » avec un taux de FIX > 50 %, ce qui n'occasionnent pas de trouble de la coagulation mais quelques femmes peuvent avoir un taux de FIX < 50 % et par conséquent avoir des complications hémorragiques. Elles nécessitent un traitement préventif (FIX) au cours du travail et lors de tout acte invasif. Il est recommandé d'établir un protocole personnalisé pour chaque femme enceinte, écrit et facilement accessible dans le dossier.
- La prise en charge des femmes enceintes porteuses de l'hémophilie doit être faite en coordination avec les centres régionaux de traitement de l'hémophilie (CRTH).
- L'objectif est le maintien d'un FIX > 50 % lors de l'accouchement.
- L'accouchement par voie basse est possible ; il doit être programmé et atraumatique. La césarienne n'est pas systématique même en cas d'atteinte fœtale.
- L'anesthésie périmédullaire est envisageable selon histoire, symptomatologie et après correction du déficit (avis hémostasien). Ponction séniorisée et surveillance post anesthésie. Des cas d'APM ont été publiés, mais avec un facteur IX > 50 %.
- L'anesthésie est sans particularité pharmacologique.
- L'anticoagulation préventive n'est pas indiquée, même après une césarienne.
- Centres de référence de l'hémophilie et autres maladies hémorragiques constitutionnelles. Coordonateur : Pr C Négrier. CHU Lyon.

Bibliographie

Sauguet P, et al. J Gynecol Obstet Biol Reprod. 2014.
Mumford AD, et al. Br J Haematol. 2014;167:304-26.
Peyvandi F, et al. Haemophilia 2012;18:24-36.
Pike G, et al. Hematol Oncol Clin N Am 2011;25:359-78.

Hémosidérose pulmonaire idiopathique

Idiopathic pulmonary haemosiderosis

R. Fuzier, V. Fuzier

Généralités sur la pathologie

Définition

Elle se définit par une triade classique : épisodes répétées d'hémorragies intra-alvéolaires, anémie sévère par carence martiale et infiltrats pulmonaire diffus.

Pathogénie

Maladie auto-immune. Cause inconnue.

Mode de transmission

Non génétique.

Situations particulières

- Association à l'intolérance aux protéines de lait de vache (syndrome de Heiner) et à l'intolérance au gluten (maladie cœliaque).
- Eliminer les causes d'hémosidéroses pulmonaires secondaires : syndrome de Goodpasture, purpura rhumatoïde, lupus, maladie de Wegener, cryoglobulinémie…

Incidence

0,24/1 000 000

Sexe ratio

H = F avant 10 ans, puis prédominance masculine au-delà de 10 ans.

Signes cliniques

- Hémorragie intra-alvéolaire : hémoptysie, toux, dyspnée, douleur thoracique.
- Anémie : pâleur, asthénie, dyspnée, tachycardie, souffle, retard de croissance.

Évolution, complications

- Évolution par poussées.
- Pronostic sombre, d'autant plus que maladie apparait tôt dans l'enfance.
- Fibrose pulmonaire, insuffisance respiratoire chronique, HTAP, insuffisance cardiaque droite.

Diagnostic

- LBA : nombreuses hématies et sidérophages.
- Biopsie pulmonaire.

Examens complémentaires

- RT, scanner : syndrome alvéolaire bilatéral, syndrome interstitiel.
- EFR : DLCO augmentée.
- Recherche anticorps spécifiques.

Traitement

- Traitement symptomatique : oxygénothérapie, ventilation mécanique, transfusions sanguines, corticothérapie à forte dose. Vaccination antigrippale et anti-pneumococcique.
- Traitement de fond : immunosuppresseurs (chloroquine, azathioprine) et corticothérapie.
- Transplantation pulmonaire.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Oui, rares cas publiés.

Consultation préconceptionnelle

- Grossesse contre-indiquée si insuffisance respiratoire sévère ou évolutive, HTAP, insuffisance cardiaque.
- Évaluation respiratoire : clinique, EFR, DLCO, radiographie de thorax, scanner, gazométrie. Si patiente fumeuse, prise en charge tabacologique ++
- Arrêt des traitements tératogènes.
- Contre-indication au protoxyde d'azote pour l'analgésie du travail.
- Recherche d'un diabète gestationnel si corticothérapie.

Diagnostic anténatal

Non.

Effets sur la grossesse

- Risque d'épisodes d'hémorragies intra-alvéolaires avec aggravation au 3e trimestre de la grossesse.
- Indication d'IMG si pronostic maternel engagé.

Effets de la grossesse

- Risque d'épisodes d'hémorragies intra-alvéolaires avec aggravation au 3e trimestre de la grossesse.
- Risque de décompensation cardiaque droite.

Risques fœtaux et néonataux

Risque de RCIU, MFIU.

Niveau de maternité

Niveau 3 recommandé.

Mode d'accouchement

Selon indications obstétricales.

Accouchement par voie basse

Sans particularité.

Césarienne

Sans particularité.

Hémorragie du post-partum

Sans particularité.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Degré hypoxie et importance de hémorragie alvéolaire (EFR, DLCO, ± Gazométrie, scanner thoracique) et oxygénothérapie.
- Sévérité de insuffisance respiratoire (échographie : HTAP, fonction cardiaque droite).
- Sévérité de l'anémie (NFS, férritinémie) et transfusion sanguine.
- Poursuite et majoration si corticothérapie.

Installation

Surveillance Sp02. Oxygénothérapie pendant le travail.

Intubation

Choisir une sonde de gros calibre (risque d'obstruction par caillots d'hémoptysie) permettant aspiration et lavage.

Anesthésie générale

Contre-indication au protoxyde d'azote.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

Balance bénéfice/risque en faveur de l'APM.

Après accouchement

Post-partum

Surveillance rapprochée en post-partum immédiat si insuffisance respiratoire sévère. Risque de poussée en post-partum.

Allaitement maternel

Sans particularité.

À retenir

- Association d'épisodes répétés d'hémorragies intra-alvéolaires, d'une anémie sévère et des infiltrats pulmonaires diffus. L'évolution se fait vers la fibrose pulmonaire, l'insuffisance respiratoire, l'HTAP et l'insuffisance cardiaque droite.
- La grossesse est contre-indiquée en cas d'insuffisance respiratoire sévère, d'HTAP, d'insuffisance cardiaque. Il s'agit d'une grossesse à haut risque (aggravation des épisodes d'hémorragie intra-alvéolaire surtout au 3e trimestre, MFIU, prématurité) qui nécessite une prise en charge multidisciplinaire en niveau 3, en collaboration avec le centre référent.
- L'évaluation anesthésique précise la sévérité de l'hypoxie (hémorragies intra-alvéolaires) et de l'anémie. Les techniques anesthésiques privilégient les anesthésies périmédullaires. En cas d'anesthésie générale, le choix se porte sur des sondes d'intubation de gros calibre pour permettre une aspiration et un lavage des éventuels caillots obstructifs d'hémoptysie, voir sur des sondes d'intubation sélective en cas d'hémorragie active.
- Centre de référence des maladies respiratoires rares : Pr A. Clement, CHU Hôpital d'enfants Armand-Trousseau. Paris et Pr V Cottin, Hôpital cardiovasculaire et penumologique Louis Pradel. CHU Lyon.

Bibliographie

Robles M, et al. Rev Esp Anesthesiol Reanim 2009;56:577-8.
Foglia LM, et al. J Matern Fetal Neonatal Med 2008;21:895-7.
Soto RG, et al. J Clin Anesth 2005;17:482-4.

Maladie de Hermansky-Pudlak

Hermansky-Pudlak syndrome

D. Chassard

Généralités sur la pathologie

Définition

Maladie regroupant un albinisme, des troubles hémorragiques par trouble plaquettaire et dans quelques cas une fibrose pulmonaire et une colite membraneuse.

Pathogénie

Maladie génétique. Mutation de gènes (HSP, AP3B1 ou DTNBP1) sur le chromosome 10 (10q2). 9 formes sont décrites entrainant un dysfonctionnement des lysosomes avec accumulation de céroïde et lipofuscine.

Mode de transmission

Autosomique récessive.

Prévalence

1 malade pour 1.000 000 au sein de la population. Touche particulièrement Porto Rico (1/1800) et quelques cas en Suisse (Valais).

Signes cliniques

- Epistaxis, saignements gingivaux, menstruations prolongées, hémorragies de la délivrance.
- Dépigmentation cutanée (albinos) plus ou moins prononcée.
- Photophobie, strabisme, nystagmus. Fibrose pulmonaire.
- Colite granulomateuse proche du Crohn par accumulation de céroïde ou lipofuscine.
- Cardiopathie par accumulation lysosomiale.

Évolution, complications

- Fibrose pulmonaire débute vers l'âge de 30 ans et entraîne en 10 ans le décès.
- Insuffisance rénale ou cardiaque.

Diagnostic

Clinique mais parfois la dépigmentation est peu prononcée. Etude génétique.

Examens complémentaires

Numération plaquettaire normale mais anomalie de la fonction plaquettaire. Temps saignement. Fonction respiratoire et rénale. Échographie cardiaque.

Traitement

- Traitement symptomatique surtout des troubles hémorragiques : transfusion plaquettes.
- Prévention par desmopressine : 0.3 μg kg − 1 dans 50 ml en 20 min.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Plusieurs cas cliniques sur la population de Porto Rico.

Consultation préconceptionnelle

Utile pour évaluer le risque de transmission fœtale.
Anticiper la prise en charge hémorragique.

Pendant la grossesse

Évaluer la cardiopathie et la fibrose pulmonaire.

Diagnostic anténatal
Le diagnostic prénatal est possible sur prélèvements de chorio- ou amniocentèse.

Effets sur la grossesse
Inconnus.

Effets de la grossesse
Inconnus.

Risques fœtaux et néonataux
Risque prématurité.

Niveau de maternité
Tous.

Mode d'accouchement
Selon les indications obstétricales.

Accouchement par voie basse
Possible.

Césarienne
Possible.

Hémorragie du post-partum
Risque hémorragique majoré du fait de l'atteinte plaquettaire.

Prise en charge anesthésique

Évaluation
- Évaluation coagulopathie et autres atteintes d'organes.
- Prévoir transfusion.

Installation, monitorage
Standard.

Intubation
Standard.

Anesthésie générale
Standard.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie
Déconseillée.

Après accouchement

Post-partum
Standard.

Allaitement maternel
Possible.

À retenir

▶ Maladie lysosomiale touchant tout spécialement la population de Porto Rico. Elle associe un albinisme, des troubles hémorragiques par anomalies de la fonction plaquettaire et dans quelques cas une fibrose pulmonaire et une colite membraneuse.

▶ Avant et pendant la grossesse, il est nécessaire d'évaluer la coagulopathie et les possibles atteintes associées (cardiopathie, fibrose pulmonaire). Le risque majeur est hémorragique du fait de la thrombopathie.

- Le mode d'accouchement dépend des indications obstétricales et de la gravité des atteintes cardio-respiratoires. L'accouchement sera programmé afin d'anticiper la prise en charge d'une hémorragie du post-partum.
- Les anesthésies périmédullaires sont contre indiquées. L'anesthésie générale est sans particularité.
- Centre de compétences des pathologies plaquettaires rares. Coordonnateur : Pr MC Alessi. CHU Marseille. Hôpital de la Timone

Bibliographie

Bachmann C, et al. Arch Gynecol Obstet 2014;289:1193-5.
Harris-Glocker M, et al. J Reprod Med 2013;58:267-70.
Nisal M, et al. J Obstet Gynaecol 2012;32:185-6.

Herpès

Herpes simplex virus (HSV)

V. Fuzier, J. Gnanih

Généralités sur la pathologie

Définition

- Infection par le virus de l'herpès, *herpes simplex virus* : HSV-1 et HSV-2
- La primo-infection est définie par le premier contact infectant muqueux ou cutané symptomatique ou non symptomatique.
- L'infection initiale non primaire est le premier contact infectant symptomatique ou non chez un sujet préalablement infecté par l'autre type viral.
- La récurrence est l'expression clinique d'une réactivation virale chez un patient préalablement infecté par le même type viral.
- L'excrétion virale asymptomatique est la détection d'HSV-1 ou 2 en l'absence de signe fonctionnel ou de lésions visibles par le patient ou le médecin.
- La réactivation est la période de réplication virale séparée par des périodes de latence survenant soit sous la forme de récurrence clinique, soit sous la forme d'excrétion virale asymptomatique.

Pathogénie

- Le virus HSV appartient à la famille des herpes viridae (virus à ADN enveloppés), incluant aussi le virus de la varicelle, du zona ainsi que le CMV.
- Les facteurs de risque d'infection à HSV-2 sont le sexe féminin, la précocité du premier rapport sexuel, le nombre de partenaires sexuels, les antécédents de MST, l'infection à VIH et le niveau socio-économique faible.

Mode de transmission

- Transmission interhumaine par contact direct cutanéo-muqueux, passage transplacentaire, allaitement maternel.

Types

- Infection à HSV-1 : au cours des premières années de la vie.
- Infection à HSV-2 : le plus fréquent, est une MST.

Prévalence

60 à 80 % des herpès génitaux sont imputables à HSV-2.

Sexe ratio

Prédominance féminine.

Signes cliniques

- Infection virale à tropisme neuro-cutané. Les vésicules ne sont souvent pas visibles car fragiles et fugaces.
- Les deux virus peuvent infecter toutes les régions cutanéo-muqueuses.
- Infection à HSV-1 : herpès oral, manifestations ophtalmiques.
- Infection à HSV-2 : le plus souvent asymptomatique, dysurie, herpès génital, panaris herpétique, pustulose varioliforme.

Évolution, complications

Hépatite fulminante herpétique, encéphalite herpétique, syndrome de Kaposi-Juliusberg, érythème polymorphe…

Diagnostic

- Surtout clinique.
- Diagnostic direct avec un kit spécifique : Virocult® qui permet de réaliser une PCR, une culture virale. Les sérologies permettent d'éliminer une primo-infection et de distinguer HSV-1 et HSV-2.

Examens complémentaires

Exceptionnellement indiqués, en dehors d'une sérologie HIV recommandée.

Traitement

- Antiviraux par voie générale ou locale : acyclovir ou valaciclovir.
- Antalgiques.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

- Femmes en âge de procréer :
  - 5 % ont un antécédent d'herpès génital. 63 % une séropositivité pour HSV-1.
  - 30 % une séropositivité pour HSV-2
- Femmes enceintes :
  - 2 % vont être infectés au cours de la grossesse.
  - En cas d'antécédents d'infection, le risque de récurrence est de 84 % pendant la grossesse.
  - Risque d'hépatite herpétique, particularité de la grossesse.

Consultation préconceptionnelle

- Pas de dépistage systématique chez les patientes asymptomatiques.
- Mais interrogatoire systématique à la recherche de lésions génitales évocatrices chez la femme et son partenaire.

Pendant la grossesse

- L'acyclovir et le valaciclovir sont utilisables pendant la grossesse (aucune embryo-fœtopathie signalée).
- Indications des traitements pendant la grossesse selon la conférence de consensus de 2002 et les recommandations ACOG 2007.
- Le but est le limiter le risque d'infection néonatale.
- L'hépatite herpétique est une particularité de la grossesse.

Diagnostic anténatal

Non indiqué.

Effets sur la grossesse

Risque d'hépatite herpétique, exceptionnelle mais possible après une primo-infection au 3e trimestre de la grossesse. Le tableau est celui d'une hépatite aigüe fébrile anictérique, sans signe de pré-éclampsie.

Effets de la grossesse

Pas d'impact sur la maladie.

Risques fœtaux et néonataux

- Herpès néonatal : risque dépend du niveau d'infection maternelle.
  - Risque de 75 % si primo-infection maternelle.
  - Risque de 2-5 % si récurrence symptomatique dans la semaine avant l'accouchement.
  - 1/1000 si antécédent d'herpès génital chez la mère ou le partenaire.
  - 1/10 000 si aucune manifestation clinique.

- Forte morbi-mortalité malgré un traitement antiviral. Il expose à la mort ou aux séquelles neurosensorielles.
- Le nouveau-né peut se contaminer in utéro (passage trans-placentaire lors d'une primo-infection maternelle), à l'accouchement (contact avec sécrétions vaginales infectées) et en post-natal (contamination par la mère ou personnel soignant).

Niveau de maternité

Possible dans toutes les maternités.

Mode d'accouchement

Selon les cas de primo-infection ou infection initiale non primaire et les cas de récurrence.

Accouchement par voie basse

- AVB est autorisé si : primo-infection datant de plus d'un mois, récurrence datant de plus de 7 jours.
- Précautions à suivre : examen sous spéculum dès l'entrée, à la recherche de lésions
- Si lésions + : prélèvement sur Virocult® et demande de PCR en urgence.
- Désinfection de la filière génitale et antiseptique à la section du cordon (povidone iodée).
- Rupture tardive des membranes, pas électrodes de scalp, ni de PH ni de lactates au scalp.

Césarienne

Césarienne si lésions herpétiques génitales à l'accouchement, récurrence herpétique > 7 jours ou primo-infection non traitée au cours du dernier mois.

Hémorragie du post-partum

Risque non majoré.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

Connaitre le niveau d'infection maternel et les traitements antiviraux.

Installation

Sans particularité.

Intubation

Sans particularité.

Anesthésie générale

Sans particularité.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

- APM possible en absence de localisation cutanée à proximité du point de ponction. En cas de primo-infection, il existe un risque théorique d'encéphalopathie herpétique gravissime par introduction du virus dans le LCR.
- Les données de la littérature sont faibles mais rassurantes avec :
  - 1 cas d'analgésie péridurale, sans conséquence particulière, réalisée chez une parturiente présentant une encéphalopathie herpétique due à réactivation HSV-1 et traitée.
  - 1 cas de neuropathie transitoire en post-partum après une rachianesthésie, sur une série de 110 APM réalisées pour césarienne. Mais l'imputabilité de l'APM n'est pas formelle.
  - Aucun événement indésirable dans une autre série rétrospective de 99 césariennes sous péridurale.

– La survenue d'un herpès labial a été notée dans 14,6 % des parturientes infectés et recevant de la morphine en péridurale pour césarienne. Toutes présentaient un prurit facial. Le mécanisme d'une réactivation reste mal connu.

Après accouchement

Post-partum

Prise en charge du nouveau-né par l'équipe de pédiatrie pour prélèvements et traitements adéquats.

Allaitement maternel

Allaitement possible sauf en cas de lésions cutanées sur le bout du sein. Le virus ne passe pas dans le lait maternel.

À retenir

- Infection virale à tropisme neuro-cutané. Les deux virus (HSV-1 et HSV-2) peuvent infecter toutes les régions cutanéo-muqueuses.
- Les manifestations cliniques des primo-infections ou des récurrences herpétiques sont similaires chez les femmes enceintes ou non.
- L'hépatite herpétique, exceptionnelle, est une particularité de la grossesse.
- Le risque est à la survenue d'un herpès néonatal dont la morbi-mortalité reste élevée (mort ou séquelles neurosensorielles).
- Le nouveau-né peut se contaminer in utéro (passage trans-placentaire lors d'une primo-infection maternelle), à l'accouchement (contact avec sécrétions vaginales infectées) et en post-natal (contamination par la mère ou personnel soignant).
- Le mode d'accouchement sera indiqué selon les cas de primo-infection et de récurrence et selon le traitement institué ou non.
- Primo-infection :
  - Traitement par acyclovir ou valaciclovir : 500 mg × 2/j pendant 10 j.
  - Si primo-infection datant de plus d'un mois : AVB autorisé avec précautions (désinfection, éviter extraction instrumentale, les électrodes et le pH au scalp)
  - Si primo-infection datant de moins d'un mois et traitée : AVB possible avec précautions. Si lésions pendant le travail : césarienne
- Récurrence :
  - Traitement par acyclovir ou valaciclovir : 500 mg × 2/j pendant 5 j.
  - Si récurrence datant de plus de 7 jours : AVB autorisé avec précautions.
  - Si récurrence datant de moins de 7 jours : césarienne.
  - Si lésions pendant le travail : césarienne.
- Les anesthésies périmédullaires ne sont pas contre-indiquées, elles sont possibles en l'absence de lésions cutanées à proximité du point de ponction. En cas de primo-infection, il existe un risque théorique d'encéphalopathie herpétique gravissime par introduction du virus dans le LCR. Les données de la littérature sont faibles mais rassurantes.
- La survenue d'un herpès labial a été notée dans 14,6 % des parturientes infectés et recevant de la morphine en péridurale pour césarienne. Toutes présentaient un prurit facial. Le mécanisme d'une réactivation reste mal connu.

Bibliographie

Stephenson-Famy A, et al. Obstet Gynecol Clin North Am 2014;41:601-14.
Garland SM, et al. Best Pract Res Clin Obstet Gynaecol 2014;28:1098-110.
Pascal J, et al. Int J Obstet Anesth 2012;21:364-7.

Histiocytose X

Histiocytosis X

J. Corouge, L. Wémeau, A.-S. Ducloy-Bouthors

Autres noms : histiocytose ou granulomatose à cellules de Langerhans, Histiocytose Langerhansienne, maladie de Hand-Shüller Christian, maladie de Letterer-Siwe.

Généralités sur la pathologie

Définition

Prolifération oligoclonale de cellules de Langerhans qui se développe chez l'enfant et le grand adulte.

Pathogénie

Accumulation de cellules de Langerhans particulières et destruction du tissu environnant. Cause inconnue

Mode de transmission

Non génétique.

Types

- Granulome à éosinophiles : atteinte osseuse uni ou multifocale d'évolution favorable.
- Maladie de Letterer-Siwe : atteinte multi-viscérale du nourrisson de mauvais pronostic.
- Maladie de Hand-Schüller-Christian avec diabète insipide + lacunes osseuses crâniennes + exophtalmie chez enfant de 2-3 ans.

Situations particulières

Association au diabète insipide.

Incidence

1/200 000

Sexe ratio

Prédominance masculine (entre 1 et 3 ans)

Signes cliniques

- Atteinte osseuse : douleur, tuméfaction indolore, fracture.
- Signes cutanés : lésions papulo-squameuses disséminées.
- Signes respiratoires : syndrome interstitiel, nodules, pneumothorax.
- Atteinte hépatique : cytolyse, insuffisance hépato-cellulaire, cholangite sclérosante.
- Diabète insipide, tumeur cérébrale.
- Atteinte digestive…

Évolution, complications

Évolution variable selon le type de la maladie et l'atteinte viscérale : bon pronostic si atteinte localisée, pronostic sévère si forme systémique.

Diagnostic

Myélogramme : cellules de Langerhans avec retentissement variable sur hématopoïèse.

Examens complémentaires

Examens respiratoires. Analyse NFS et hémostase, fonction hépatique.

Traitement

- Chimiothérapie dans les formes avec atteinte multi-viscérale.
- Traitement du diabète insipide.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Oui mais grossesse exceptionnelle (infertilité fréquente).

Consultation préconceptionnelle

- Grossesse déconseillée si insuffisance respiratoire sévère ou évolutive, HTAP.
- Évaluation respiratoire (clinique, EFR, DLCO, radiographie de thorax, scanner, gazométrie)
- Recherche d'une atteinte extra-respiratoire :
  - Endocrinienne, notamment diabète insipide : natrémie, osmolalité plasmatique et urinaire, bilan thyroïdien.
  - Osseuse : radiographies du squelette.
  - Hématologique : hémogramme (± myélogramme).
  - Hépatique : bilan hépatique (± imagerie)
  - Cutanée : clinique.
- Si patiente fumeuse, prise en charge tabacologique
- Arrêt des traitements tératogènes.

Diagnostic anténatal

Non

Effets sur la grossesse

Aucun effet.

Effets de la grossesse

Risque diabète insipide (apparition ou aggravation).

Risques fœtaux et néonataux

Bon pronostic fœtal.

Niveau de maternité

Niveau 3 si atteinte respiratoire sévère, HTAP, insuffisance cardiaque.

Mode d'accouchement

Selon les indications obstétricales et selon les atteintes osseuses du bassin (dystocie fœto-pelvienne) et lésions cutanées périnéales.

Accouchement par voie basse

- Possible.
- Limitation des efforts expulsifs et extraction instrumentale si pneumothorax récent/récidivant, ou insuffisance respiratoire.
- Risque hyponatrémie, si diabète insipide.
- Contre-indication au protoxyde d'azote pour l'analgésie du travail.

Césarienne

Si déformation du bassin et/ou atteintes cutanées périnéales ou cervico-vaginales.

Hémorragie du post-partum

Sans particularité.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Sévérité atteinte respiratoire (examens répétés au cours de la grossesse : EFR, DLCO, ± gazométrie, discuter au cas par cas l'utilité du scanner thoracique).

- Cardiologique : recherche d'une HTAP si atteinte respiratoire sévère, péricardite constrictive.
- Osseuse : atteinte rachidienne et anesthésie périmédullaire ? Atteinte dentaire/mandibulaire et intubation ? Atteinte du bassin et accouchement voie basse ?
- Surveillance natrémie/osmolalités (la grossesse majore le risque de survenue d'un diabète insipide). Instauration ou augmentation de la desmopressine (non tératogène).
- Biologique : pancytopénie, insuffisance hépatique. Gestion d'un éventuel diabète gestationnel sous corticothérapie. Poursuite et majoration si corticothérapie.

Installation

- Attention à la position et aux mobilisations car risque de fracture pathologique si lacunes osseuses.
- Surveillance Sp02 ± oxygénothérapie pendant le travail.
- Matériel disponible en cas de pneumothorax survenant pendant le travail ou lors des efforts expulsifs.

Intubation

Prudence si atteinte dentaire/mandibulaire.

Anesthésie générale

- Risque majoré de pneumothorax sous ventilation mécanique.
- Contre-indication au protoxyde d'azote.
- Si cytolyse hépatique : contre-indication aux agents halogénés.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

Balance bénéfice/risque en faveur de l'APM.

Possibilité de déformation rachidienne/tassements si atteinte vertébrale.

Après accouchement

Post-partum

- Surveillance rapprochée en post-partum immédiat si insuffisance respiratoire sévère.
- Prévenir la reprise du tabac en post-partum.

Allaitement maternel

Possible sous desmopressine.

À retenir

- ▶ Cette prolifération oligoclonale de cellules de Langerhans peut se manifester soit par une simple atteinte osseuse, soit par une forme grave avec atteinte multi-viscérale (poumons, foie, diabète insipide).
- ▶ L'association histiocytose X/grossesse est exceptionnelle (infertilité).
- ▶ La grossesse reste déconseillée en cas d'insuffisance respiratoire sévère ou évolutive et d'HTAP. En cas de grossesse, le risque est à l'apparition ou l'aggravation d'un diabète insipide.
- ▶ Le mode d'accouchement dépend de l'atteinte respiratoire, des atteintes osseuses du bassin (dystocie fœto-pelvienne) et des lésions cutanées périnéales. Les efforts expulsifs seront limités en cas de pneumothorax récent/récidivant ou d'insuffisance respiratoire.
- ▶ Les techniques d'anesthésie privilégient les anesthésies périmédullaires. En cas d'anesthésie générale, il existe un risque de pneumothorax sous ventilation mécanique. Les halogénés sont contre-indiqués en cas de cytolyse hépatique.
- ▶ Centre de référence national pour l'histiocytose langerhansienne. Pr A Tazi. Hôpital Saint Louis. Paris

Bibliographie

Fuks L, et al. Lung 2014;192:285-7.
Draisci G, et al. Int J Obstet Anesth 2013;22:169-71.
Freymond N, et al. Clin Chest Med 2011;32:133-46.
Sharma R, et al. Mater Fetal Neonatal Med 2006;19:67-8.
Broscheit J, et al. Eur J Anaesthesiol 2004;21:919-21.

HIV

Human acquired immunodeficiency syndrome (AIDS)

V. Fuzier, J. Gnanih

Autres noms : séropositivité, Sida.

Généralités sur la pathologie

Définition

Infection par le virus d'immunodéficience humaine : VIH-1 ou VIH-2. Maladie à déclaration obligatoire.

Pathogénie

Le virus VIH appartient à la famille des lentivirus, sous types des rétrovirus humains.

Mode de transmission

Transmission par les liquides organiques : sang, sperme, sécrétions vaginales et lait maternel.

Types

- Infection à VIH-1 : le plus commun (Europe, Amérique, Asie et Afrique).
- Infection à VIH-2 (Afrique de l'Ouest).

Prévalence

120 000 séropositifs en France, dont 34 600 ayant développés un Sida.

Sexe ratio

H = F

Signes cliniques

Infection chronique évoluant en 4 phases et sur plusieurs années.

- Primo-infection, durée de 1 à 2 semaines : syndrome grippal ou mono-nucléosique (80-90 %). Période d'extrême contagiosité.
- Phase chronique asymptomatique (stade A).
- Phase chronique symptomatique pré-Sida (stade B).
- Phase chronique symptomatique avec événements majeurs (stade C) ou syndrome d'immuno-déficience acquise, Sida, si taux de CD4 < 200/mm3.

Évolution, complications

- Médiane d'évolution entre primo-infection et Sida : 10 ans mais grande variabilité individuelle.
- Infections opportunistes : toxoplasmose, tuberculose, pneumocystose, candidose…
- Maladie de Kaposi, lymphomes, cancers, encéphalite à HIV, neuropathie périphérique. Réduction de la morbi-mortalité par la polythérapie antirétrovirale.

Diagnostic

- Diagnostic par technique ELISA et Western blot.
- Quantification de la charge virale (CV) par PCR.

Examens complémentaires

Sérologie syphilis, hépatite B et C, CMV. Recherche d'autres MST.

Traitement

- Les antirétroviraux (ARV). Objectifs : CD4 > 500/mm3 et CV < 50 copies/ml).
- Inhibiteurs de la transcriptase inverse :
  - Inhibiteurs nucléosides (IN) : zidovudine ou AZT, AZT + 3TC
  - Inhibiteurs non nucléosiques (INN) : néviparine, efavirenz
- Les IN et INN passent la barrière placentaire et sont présents dans le sang et le LA.
- Inhibiteurs de la protéase : ritonavir, lopinavir.
- Prévention des infections opportunistes.
- Vaccination préventive (vaccins vivants contre-indiqués)

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

- Le nombre de grossesse chez les femmes VIH positive est en constante augmentation, soit 2/1 000 femmes enceintes.
- 1/3 des femmes découvrent leur séropositivité pendant la grossesse.

Consultation préconceptionnelle

- Le dépistage doit être systématiquement proposé à toutes les femmes enceintes, pour permettre la prévention de la TMF.
- Adaptation du traitement ARV avec l'arrêt d'efavirenz, zalcitabine et association didanosine + stavudine, contre indiqués pendant la grossesse.

Pendant la grossesse

- Poursuite ou modification du traitement ARV selon la charge virale.
- Débuter le traitement ARV selon les signes cliniques, la charge virale et le terme de la grossesse.
- Le traitement est optimal s'il est efficace (< 50 copies/ml à accouchement) et bien toléré par la mère et le fœtus.
- Poursuite des traitements préventifs des infections opportunistes.
- Surveillance biologique et échographies mensuelles.
- Peu d'indication à IMG depuis le traitement ARV. A discuter en cas de traitement avec des risques fœtaux importants.
- Version par manœuvre externe contre-indiquée.

Diagnostic anténatal

Non indiqué.

Effets sur la grossesse

- Pas d'impact sur la grossesse si la maman est en bonne santé (absence d'infection opportuniste).
- Complications obstétricales possibles : infections des annexes, décollement du placenta, rupture prématuré des membranes, accouchement prématuré, diabète gestationnel (avec les IP).

Effets de la grossesse

Pas d'impact sur la maladie (n'accélère, ni ne ralentit le cours de l'infection par VIH).

Risques fœtaux et néonataux

- Le VIH ne semble pas affecter le développement du fœtus.
- Le risque principal est celui de la transmission materno-fœtale (TMF) ; celle-ci se fait essentiellement au moment de l'accouchement (75 %). Risque faible avec VIH-2.

- Le risque de TMF dépend du traitement ARV. Il est de 15-20 % sans traitement, 8 % avec le traitement par AZT et 2 % si AZT et césarienne avant RPDE et travail.
- Le risque est aussi corrélé à la charge virale maternelle. Ce risque n'est jamais nul, il est au minimum de 0,3 % si ARN < 50 copies/ml
- L'exposition in utéro aux antirétroviraux a des effets à long terme encore mal connus

Niveau de maternité

En l'absence de comorbidité maternelle, toutes les maternités sont à même de prendre en charge les femmes enceintes séropositives au VIH et leur enfant (si protocoles, médicaments disponibles...).

Mode d'accouchement

- Le traitement par zidovudine n'est plus systématiques quel que soit le mode d'accouchement. On peut y sursoir en cas de charge virale indétectable chez une patiente à terme traitée depuis plus de 2 mois, observante et stable, le dernier bilan remontant à moins d'un mois et en cas de travail normal (déclenchement exclu).
- Dans les autres cas, perfusion de zidovudine au moins 4 h avant la césarienne ou dès le début du travail pour un accouchement par voie basse : 2 mg/kg sur 1 h puis 1 mg/kg/h jusqu'au clampage du cordon.
- Mode d'accouchement selon indications obstétricales et charge virale.

Accouchement par voie basse

- Dans tous les cas où la césarienne n'est pas indiquée.
- Avec les précautions suivantes : toilette vulvo-périnéale avant le premier TV et badigeon vaginal à la povidone iodée gynécologique avant chaque TV, respect des membranes le plus longtemps possible, contre-indications du capteur de pression intra-utérin, amniosocopie, électrode ou mesure du pH au scalp.
- Section du cordon entre 2 pinces bien espacées et après désinfection à la povidone iodée.
- L'épisiotomie et l'extraction instrumentale n'augmentent pas le risque de TMF.

Césarienne

Césarienne recommandée (dans l'idéal, programmée vers 38 SA) si CD4 < 200, charge virale > 400 copies/ml au dernier bilan, traitement ARV efficace < 2 mois sauf si charge virale récente < 400, antécédents d'enfant contaminé lors d'un AVB et selon indications obstétricales.

Hémorragie du post-partum

Risque non majoré. Si HPP, mesures de protection du personnel et hospitaliser en chambre seule.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Ne pas arrêter les traitements ARV et respecter les horaires de prises habituelles.
- Rechercher une infection opportuniste respiratoire (pneumocystose, pneumonie à pneumocoque et tuberculose) : radiologie thoracique, EFR si risque de fibrose pulmonaire (antécédents d'infection opportuniste respiratoire).
- Recherche une toxoplasmose cérébrale ou une neuropathie toxique liée aux antirétroviraux, une polyneuropathie démyélinisante inflammatoire…
- Recherche d'une athérosclérose ou maladie coronarienne.

- Complications métaboliques des antirétroviraux : dyslipidémies, dysrégulation glycémique, diabète gestationnel, dysfonction ventricule gauche, acidose lactique.
- Risque œsophagite évoluée avec majoration du risque de reflux et donc d'inhalation.
- Tolérance du traitement : anémie et thrombopénie (AZT), bilan hépatique, fonction rénale, bilan lipidique.

Installation

Sans particularité.

Intubation

- Sans particularité, le plus souvent.
- Risque inhalation majoré si œsophagite évoluée.

Anesthésie générale

Connaitre les interactions entre antirétroviraux et médicaments anesthésiques (http ://www.hiv-druginteractions.org).

- Propofol : pas de donnée, risque de majorer une dyslipidémie.
- Halogénés : pas d'interaction.
- Pentothal : surveillance pharmacologiques des IP (non recommandé avec darunavir) et des INN.
- Kétamine : surveillance pharmacologique des INN.
- Lidocaïne : surveillance pharmacologique des IP (contre-indiqué avec darunavir) et des INN.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

- La séropositivité ne constitue pas une contre-indication à l'APM, en l'absence d'HTIC, de trouble de la coagulation et d'infection locale. En cas d'infections opportunistes évolutives, une analyse du bénéfice-risque doit être discutée avec l'infectiologue, le neurologue.
- Le *blood patch* reste contre-indiqué.

Après accouchement

Post-partum

- Antibiothérapie systématique : sulfaméthoxazole + triméthoprime Forte 2 cp/j pendant 8 jours.
  - Interactions antalgiques et médicaments ARV.
  - Paracétamol : pas interaction avec les antirétroviraux.
- AINS, à surveiller avec les IP.
- Arrêt du traitement ARV s'il n'existe pas d'indication au traitement pour la femme et visite à 1 mois pour bilan.
- Bilan biologique et immuno-virologique à J1 + J2 ou J3.
- Risque thromboembolique majoré au stade Sida.
- Discuter la contraception en tenant compte du risque d'interactions médicamenteuses.
- Surveillance spécifique du nouveau-né et indication du traitement ART selon avis pédiatrique.

Allaitement maternel

Contre-indiqué car augmente le risque de transmission virale (12-25 %).

À retenir

- La grossesse n'est pas un facteur aggravant l'évolution de l'infection par le VIH. Le risque principal est la transmission mère-enfant.
- Infection à VIH-1.
  - La grossesse se déroule sans problème si la maladie est suivie et traitée. Le traitement antiviral est optimal s'il est efficace (< 50 copies/ml à l'accouchement) et bien toléré par la mère et le fœtus. La version par manœuvre externe est contre-indiquée. La césarienne est recommandée (dans l'idéal, programmée vers 38 SA) si CD4 < 200, charge virale > 400 copies/ml au dernier bilan, traitement ARV efficace < 2 mois sauf si charge virale récente < 400, antécédents d'enfant contaminé lors d'un AVB et selon les indications obstétricales.
  - Le traitement par AZT n'est plus systématiques quel que soit le mode d'accouchement. On peut y sursoir en cas de charge virale indétectable chez une patiente à terme traitée depuis plus de 2 mois, observante et stable, le dernier bilan remontant à moins d'un mois et en cas de travail normal (déclenchement exclu). Dans les autres cas, perfusion d'AZT au moins 4 h avant la césarienne ou dès le début du travail pour un accouchement par voie basse (2 mg/kg sur 1 h puis 1 mg/kg/h jusqu'au clampage du cordon).
  - La séropositivité ne constitue pas une contre-indication aux anesthésies périmédullaires, en l'absence d'HTIC, de trouble de la coagulation et d'infection locale. En cas d'infections opportunistes évolutives, une analyse du bénéfice-risque doit être discutée avec l'infectiologue et le neurologue. Le ***blood patch*** reste contre-indiqué.
  - Il existe des interactions médicamenteuses entre antiviraux et drogues anesthésiques (http ://www.hiv-druginteractions.org). L'allaitement maternel est contre-indiqué.
- Infection à VIH-2 :
  - Le risque de transmission materno-fœtal est faible. La zidovudine en monothérapie, sans césarienne programmée est recommandée.

Bibliographie

Rapport Delfraissy: http://www.sante.gouv.fr/actu/delfraissy/index.htm.
http://www.esculape.com/fmc/grossessesida.html.
Newman T, et al. Obstet Gynecol 2015;125:193-5.
Henegar CE, et al. J Acquir Immune Defic Syndr 2014; in press.

Syndrome de Holt-Oram
Holt-Oram syndrome

V. Fuzier

Autres noms : syndrome cœur-membres type 1, syndrome cœur-main type 1, dysplasie atrio-digitale type 1.

Généralités sur la pathologie

Définition

Il se caractérise par des anomalies du squelette au niveau des membres supérieurs ainsi que des anomalies cardiaques congénitales (CIA, CIV, trouble de conduction : BAV). La forme la plus classique associe une anomalie du pouce associée à une CIA.

Pathogénie

Maladie génétique. Mutation du bras long du chromosome 12 (12q2).

Mode de transmission

Autosomique dominante. 85 % des patients sont porteurs d'une mutation de novo.

Situations particulières

Il existe plusieurs types de syndrome cœur-main, encore plus rares.

Incidence

1/100 000

Prévalence

0,7/100 000 en Europe.

Signes cliniques

- Anomalies du pouce (absent, 3 phalanges, pas d'opposition pouce-autres doigts possible).
- Anomalies avant-bras, bras ou main (absence radius/humérus) voir phocomélie. CIA avec possible HTAP, CIV, troubles de conduction (bradycardie, BAV).

Diagnostic

Radiologique.

Examens complémentaires

Échographique cardiaque.

Traitement

Chirurgie cardiaque pour traiter la cardiopathie congénitale.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

2 cas publiés.

Consultation préconceptionnelle

Souhaitable. Évaluation de la cardiopathie congénitale associée.

Mode d'accouchement

Les grossesses sont souvent poursuivies, sans problématique particulière, sauf en cas de cardiopathie congénitale associées.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Cardiologique (ECG, ETT, Holter rythmique) : HTAP. Indication de *pacemaker*, défibrillateur implantable.
- Vasculaire (hypoplasie vaisseaux périphériques des membres supérieurs).

Installation

- Accès veineux/artériel difficile (hypoplasie vasculaire).
- VVC sous-clavière difficile (anomalie osseuse et drainage).
- Surveillance scope en péri-partum.

Intubation

Sans particularité.

Anesthésie générale

Selon cardiopathie congénitale. *Pacemaker*, défibrillateur implantable, arythmie.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

- Possible selon cardiopathie congénitale. Éviter les solutions adrénalinées.
- 2 succès de péri-rachianesthésies publiées pour césarienne.

Après accouchement

Post-partum

Poursuivre surveillance cardiologique rapprochée.

Allaitement maternel

Selon cardiopathie congénitale.

À retenir

- ▶ Il se caractérise par des anomalies du squelette au niveau des membres supérieurs ainsi que des anomalies cardiaques congénitales (CIA, CIV, bloc conduction). La forme la plus classique associe une anomalie du pouce associée à une CIA.
- ▶ Il faut toujours rechercher une anomalie cardiaque à chaque fois qu'il existe une anomalie osseuse congénitale.
- ▶ Le déroulement de la grossesse et l'accouchement dépendent de la cardiopathie congénitale associée.
- ▶ Deux cas d'APM sont publiés. Les techniques anesthésiques utilisaient une péri-rachianesthésie combinée.
- ▶ A noter que les accès vasculaires sont difficiles (hypoplasie vasculaire).
- ▶ Plusieurs centres de référence des troubles du rythme cardiaque d'origine génétique. Coordonateur : Pr H. Le Marec.CHU de Nantes.

Bibliographie

Barisic I, et al. Orphanet J rare Dis 2014;25:9-156.
Kanniah SK. Arch Gynecol Obstet 2008;280:111-3.
Ioscovich A, et al. Int J Obstet Anesth 2007;16:86-8.

Déficit isolé en hormone de croissance

Isolated growth hormone deficiency, Ateliotic dwarf

V. Fuzier

Généralités sur la pathologie

Définition

Nanisme (taille < 130 cm) harmonieux (tronc court, membres normaux ou courts) secondaire à déficit isolé en hormone de croissance (GH).

Pathogénie

Maladie génétique avec mutation d'un gène qui réduit la production de GH.

Mode de transmission

Autosomique récessive est la plus fréquente.

Types

- Selon le mode de transmission : autosomique dominant, récessif ou liée à X.
- Selon la sévérité du déficit.

Situations particulières

- Appartient aux pathologies de « petite taille proportionnelle » de cause endocrinienne. Autre cause possible : nanisme de Laron.
- Ne pas confondre avec les déficits en GH associés (déficits en LH, FSH, TSH et ACTH, voir insuffisance antéhypophysaire, pan hypopituitarisme) où la survenue d'une grossesse est encore plus rare.

Incidence

1/4000 à 1/10 000.

Signes cliniques

- Poids normal et taille normale à la naissance puis retard de croissance.
- Petite taille < 130 cm et poids d'un enfant de 8-9 ans.
- Puberté tardive vers 20-30 ans, voix aiguë, peau plissée.
- Micrognatisme.

Évolution, complications

Espérance de vie normale.

Diagnostic

- Dosage GH, Tests de provocation de GH, Dosage IGF-1.
- Âge osseux sur radiologie poignet et main.

Examens complémentaires

- Recherche diabète.
- IRMN cérébrale.

Traitement

Traitement de substitution avec hormone de synthèse. Durée limitée à 3-4 ans. Arrêt du traitement à la puberté.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

1 cas publié (1 grossesse sous traitement).

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Consultation préconceptionnelle
Recommandée si parturientes non substituées.

Pendant la grossesse
Anticiper la survenue d'un diabète gestationnel (plus fréquent).

Diagnostic anténatal
Non indiqué.

Effets sur la grossesse
- ↓ fertilité (grossesse possible si traitement hormonal substitutif).
- Risque de diabète gestationnel.

Effets de la grossesse
Aucun

Risques fœtaux et néonataux
Transmission fœtale possible : nouveau-né de taille et poids normaux à la naissance.

Niveau de maternité
Tous

Mode d'accouchement
- Selon indications obstétricales, car les parturientes ont été substituées dans leur enfance.
- Selon retentissement cardio-respiratoire et disproportion foeto-pelvienne chez les parturientes non substituées.

Accouchement par voie basse
Possible même chez parturiente non substituées mais peu de donnée

Césarienne
Pas d'indication systématique. Sans particularité.

Hémorragie du post-partum
Pas de risque majoré.

Prise en charge anesthésique

Évaluation
- RAS si parturiente substituée.
- Sinon : recherche diabète, éliminer autres déficits endocriniens.
- Bilan respiratoire et évaluation des voies aériennes.

Intubation
Risque théorique d'intubation difficile si micrognatie.

Anesthésie générale
Sans particularité.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie
Sans particularité.

Après accouchement

Post-partum
Surveillance glycémie maternelle.

Allaitement maternel
Sans particularité.

À retenir

- Chez les parturientes qui ont été substituées dans leur enfance : la grossesse et l'accouchement se déroulent normalement.
- Chez une patiente non substituée, une surveillance des glycémies doit être réalisée (diabète gestationnel) et risque de complications maternelles (voir nanisme de Laron).
- L'anesthésie est sans particularité.
- Plusieurs centres de Référence des Maladies Endocriniennes Rares de la Croissance (CRMERC).

Bibliographie

Karaca Z, et al. Best Pract Res Clin Endocrinol Metab 2011;25:897-910.
Sakai S, et al. Endocr J 2011;58:65-8.

Maladie de Hutington

Huntington's disease

D. Chassard

Autre nom : chorée de Huntington.

Généralités sur la pathologie

Définition

Maladie neurodégénérative du système nerveux central induisant des mouvements involontaires choréiques, des troubles psychiatriques, des troubles comportementaux, et une démence.

Pathogénie

Mutation du gène HD (répétition anormale d'un triplet CAG) situé sur le chromosome 4p16.3. Ce gène code une protéine appelée Huntingtine. Ceci provoque une atrophie progressive des neurones au niveau des ganglions de la base du cerveau impliquée dans les fonctions motrices, oculomotrices, cognitives et limbiques. Aux stades tardifs, cette atrophie touche tout l'encéphale.

Mode de transmission

Autosomique dominante.

Prévalence

5 à 7 malades pour 100 000 au sein de la population. Environ 6 000 malades en France.

Sexe ratio

H = F

Signes cliniques

- La maladie se manifeste vers l'âge de 30 à 50 ans. Quelques cas ont un début plus précoce avant l'âge de 20 ans.
- Mouvements de type « chorée » : mouvements spontanés excessifs (danse de Saint-Guy), abrupts, imprévisibles et irréguliers. Troubles de l'équilibre, difficultés de l'appareil phonatoire avec troubles de l'élocution et de la déglutition.
- Symptômes cognitifs (troubles de la mémoire), symptômes psychiatriques (dépression, trouble du comportement et de la personnalité, démence).

Évolution, complications

Le décès survient généralement par infection, démence.

Diagnostic

- Neuropsychologique : démence sous-corticofrontale.
- Prélèvement sanguin avec étude génétique.

Examens complémentaires

Scanner et IRM : lésions des noyaux gris centraux.

Traitement

Pas de traitement curatif à ce jour uniquement traitement symptomatique et soins palliatifs. Nombreux médicaments du système nerveux central : neuroleptiques, antidépresseurs…

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Rares car la maladie touche en grande partie une tranche de population de plus de 50 ans.

Consultation préconceptionnelle

- Utile pour évaluer le risque de transmission fœtale.
- Adapter la thérapeutique (réduire doses des neuroleptiques, adaptation des antidépresseurs imipraminique et inhibiteurs de la recapture de la sérotonine, contre-indication de la tétrabénazine).
- Grossesse possible si pathologie peu évoluée.

Diagnostic anténatal

Le diagnostic prénatal est possible sur prélèvements de chorio- ou amniocentèse.

Effets sur la grossesse

Inconnus

Effets de la grossesse

Possible aggravation des troubles moteurs.

Risques fœtaux et néonataux

Inconnus.

Niveau de maternité

Tous.

Mode d'accouchement

Selon les indications obstétricales.

Accouchement par voie basse

Oui, théoriquement possible sauf si problème psychiatrique.

Césarienne

Oui, théoriquement possible.

Hémorragie post-partum

Pas de risque majoré.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

Recherche d'une interférence avec les médicaments du SNC.

Installation

Installation sur table délicate du fait de la chorée.

Monitorage

Risque de Mendelson. Monitorage de la curarisation car déficit des cholinestérases fréquent dans cette population.

Intubation

Les problèmes de déglutition sont à bien évaluer (séquence rapide).

Anesthésie générale

Les mouvements choréiformes peuvent s'aggraver par les drogues anticholinergiques (atropine) et le métoclopramide.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

- Possible mais risque de lésions neurologiques si présence de mouvements anormaux.
- Prudence en cas de rachianesthésie car risque d'extension haute du bloc.

Après accouchement

Post-partum

Standard

Allaitement maternel

Évaluer le passage des médicaments du SNC.

À retenir

- Maladie neurodégénérative du système nerveux central induisant des mouvements involontaires choréiques, des troubles psychiatriques, des troubles comportementaux, et une démence.
- Maladie touchant peu la population obstétricale car elle survient au delà de 50 ans.
- Avant toute anesthésie il faut bien évaluer les interférences médicamenteuses des traitements au long cours avec les agents de l'anesthésie. Les mouvements choréiformes peuvent s'aggraver par les drogues anticholinergiques (atropine) et le métoclopramide.
- Les anesthésies périmédullaires sont possibles mais il existe un risque de lésions neurologiques en cas de présence de mouvements anormaux. Prudence en cas de rachianesthésie (risque d'extension haute).
- Les risques peropératoires sont dominés par le risque de Mendelson.
- Plusieurs centres de compétences des maladies neurologiques à expression motrice et cognitive : la plupart des CHU.

Bibliographie

Miyasaki JM, et al. Continuum (Minneap Minn) 2014;20:148-61.
Kivela JE, et al. Anesth Analg 2010;110:515-23.
Draisci G, et al. J Clin Anesth 2012;24:516-7.

Hyperparathyroïdie
Hyperparathyroidism

M. Bonnin, B. Storme, G. Rosano

Autres noms : hyperparathyroïdie primaire, secondaire ou tertiaire.

Généralités sur la pathologie

Définition

Production anormalement élevée d'hormone parathyroïdienne (PTH) par les glandes parathyroïdes responsables d'une hypercalcémie.

Pathogénie

La parathormone (PTH) régule les taux du calcium et du phosphore (↑ calcémie et ↑ élimination urinaire du phosphore).

Mode de transmission

Autosomique dominant si syndrome de Sipple.

Types

- Primaire : adénome parathyroïdien (80 %), hyperplasie parathyroïdienne (15 %), cancer des parathyroïdes (1 %) ou hyperparathyroïdie familiale isolée par résistance à l'action de la PTH.
- Secondaire : à une hypocalcémie chronique par insuffisance rénale par résistance à l'action de la PTH, à un traitement par lithium, par thiazidiques ou à une irradiation cervicale.
- Tertiaire : fonctionnement autonome des parathyroïdes.
- Cas particulier : sécrétion de PTHrp (*related peptide*) en fin de grossesse par le placenta ou le fœtus.

Situations particulières

- Néoplasie endocrinienne multiple (NEM) type 1 (hyperPTH + tumeur hypophyse + tumeur pancréas).
- NEM type 2A ou syndrome de Sipple (cancer thyroïde + phéochromocytome + hyperparathyroïdie) : voir fiche Syndrome de Sipple.

Incidence

- 3 nouveaux cas/1 000 dans la population générale.
- 21 nouveaux cas/1 000 chez la femme de 55 à 75 ans (post-ménopause).
- 67 % des insuffisantes rénales dialysées ont une hyperparathyroïdie.

Sexe ratio

2 cas sur 3 chez la femme.

Signes cliniques

Signes hypercalcémie : vomissement, douleur, syndrome polyuro-polydipsique, asthénie.

Évolution, complications

- Complications de l'hypercalcémie : lithiases rénales (24 à 30 %), pancréatite (7 à 13 %), douleurs osseuses, fractures, dépression, déshydratation, ulcère gastro duodénal, HTA, arythmie, néphrocalcinose, ostéoporose…
- Hypercalcémie sévère : troubles ECG (tachycardie sinusale, aplatissement onde T, BAV1, raccourcissement QT).

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Diagnostic
- ↑ PTH (normale entre 13 et 54 ng/l).
- ↑ Calcémie corrigée > 2,75 mmol/l.
- ↓ Phosphorémie < 0,8 mmol/l.

Examens complémentaires
L'échographie cervicale et l'IRM mettent en évidence l'adénome.

Traitement
- Exérèse chirurgicale de l'adénome en priorité !
- Sinon traitement symptomatique. :
  - Supprimer calcium (oral + parentéral) et médicaments hypercalcémiants (digitaliques, diurétiques et hypokaliémiants, alcalins).
  - Réhydratation isotonique : sérum physiologique puis diurétiques de l'anse à forte dose.
  - Cinacalcet si hyperPTH secondaire non maitrisé.
  - Éviter hypophosphatémie : Phosphore per os 1,5 à 2,5 g/j.
  - Calcitonine SC 4 à 8 UI/kg.
  - Biphosphonates (déconseillés pendant la grossesse).
- Traitement de la cause si forme secondaire.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte
- 8 nouveaux cas/100 000 femmes en âge de procréer par an.
- Nombreux cas décrits.
- Sécrétion de PTHrp (related peptide) en fin de grossesse par le placenta ou le fœtus.

Consultation préconceptionnelle
- Avis spécialisé souhaitable avant la conception.
- Biphosphonates déconseillés pendant la grossesse.

Pendant la grossesse
- Dans 4/5 des cas, découverte fortuite d'une hypercalcémie (>2,75mm/l), pendant la grossesse.
- Diagnostic difficile : vomissements du premier trimestre, ne pas confondre avec Hyperemesis gravidarium ou PE.
- Importance d'un diagnostic précoce.
- Équilibrer bilan phosphocalcique car morbidité maternelle et fœtale importante si calcémie > à 2,85 mmol/l.
- Calcitonine possible pendant la grossesse.
- Si adénome, exérèse avant la grossesse ou si possible au 2e trimestre voir indiquée au 1er ou au 3e trimestre.

Diagnostic anténatal
Diagnostic de la forme familiale par biologie moléculaire (gène CDC 73, mutation du gène RE) si syndrome de Sipple (voir fiche Syndrome de Sipple).

Effets sur la grossesse
- FCS, accouchement prématuré (10 %), MFIU.
- Complications maternelles (69 %) : lithiase, infection urinaire, PE, insuffisance rénale.
- Syndrome de Sipple : morbidité-mortalité sévère.

Effets de la grossesse
- Effet bénéfique avec diminution de l'hypercalcémie maternelle par augmentation du volume extracellulaire et de l'excrétion rénale.
- Syndrome de Sipple : accès hypertensifs favorisés par la grossesse.

Risques fœtaux et néonataux
- Hypocalcémie néonatale (15 à 25 %), tétanie, convulsions.
- Risque hypoparathyroïdie néonatale transitoire ou permanente.
- Surveillance calcémie néonatale indispensable.

Niveau de maternité
Niveau 2-3 si hypercalcémie maternelle et/ou si syndrome de Sipple, suivi conjoint avec endocrinologue.

Mode d'accouchement
Selon le taux de calcémie.

Accouchement par voie basse
Autorisé si calcémie stable.

Césarienne
En cas d'instabilité, de calcémie non contrôlable ou de syndrome de Sipple (associée à surrénalectomie).

Hémorragie du post-partum
Pas de risque majoré.

Prise en charge anesthésique

Évaluation
- Signes d'hypercalcémie, examen de l'aire thyroïdienne.
- Si chirurgie préalable : étude du bilan phosphocalcique, supplémentation en vitamine D si nécessaire.
- Évaluation mobilité des cordes vocales, examen ORL préalable si nécessaire.
- Échographie cervicale.
- Recherche d'une ostéoporose (DMO), fractures tassements vertébraux (scanner, IRM).
- Calcémie, fonction rénale, équilibre acido-basique (alcalose métabolique).
- ECG, recherche signes d'hypercalcémie (QT raccourci, allongement de PR, onde T, montée lente, descente rapide).
- Traitement d'une hypercalcémie : réhydratation et diurèse forcée au furosémide 40 à 80 mg.

Installation
Prudente si douleurs osseuses et vertébrales (ostéoporose).

Intubation
Risque inhalation si somnolence, faiblesse musculaire.

Anesthésie générale
- Éviter hypovolémie associée à une hypercalcémie, responsable d'instabilité hémodynamique et trouble du rythme.
- Besoins en curares non dépolarisants souvent majorés de 30 %, adapter les doses selon monitorage.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie
- Autorisée après élimination d'une éventuelle ostéolyse rachidienne.
- Corriger toute hypovolémie.

Après accouchement

Post-partum

- Risque d'effet rebond par arrêt bénéfique de la grossesse.
- Majoration de l'hypercalcémie et risque de pancréatite.
- Découverte fortuite d'une hypercalcémie (>2,75 mm/l) devant une hypocalcémie néonatale.

Allaitement maternel

Hypocalcémie néonatale peut apparaitre à arrêt de l'allaitement.

À retenir

- ▶ Production anormalement élevée d'hormone parathyroïdienne par les glandes parathyroïdes responsable d'une hypercalcémie.
- ▶ La grossesse est possible mais nécessite un avis préconceptionnel pour équilibrer la calcémie et interrompre les médicaments contre-indiqués (Biphosphonates déconseillés pendant la grossesse). L'hypercalcémie est responsable d'une forte morbi-mortalité maternelle (insuffisance rénale, pancréatite, PE), fœtale (prématurité, MFIU) et néonatale (tétanie, convulsion) ; elle implique un suivi spécialisé en niveau 2-3.
- ▶ Dans 4/5 des cas, l'hypercalcémie est découverte fortuitement pendant la grossesse ou en post-partum devant une hypocalcémie néonatale. Pendant la grossesse, le diagnostic est difficile ; les vomissements du premier trimestre peuvent faire penser à un Hyperemesis gravidarium ou une PE. Le traitement repose sur une réhydratation, du phosphore, voir de la calcitonine. Une parathyroïdectomie est possible au second trimestre.
- ▶ Une césarienne sera indiquée en cas de calcémie non contrôlable ou de syndrome de Sipple (elle sera associée alors à une surrénalectomie).
- ▶ Les techniques d'anesthésie privilégient les anesthésies périmédullaires (après avoir éliminer une ostéolyse rachidienne).
- ▶ L'anesthésie générale est à risque d'instabilité hémodynamique et de troubles du rythme en cas d'hypovolémie associée à l'hypercalcémie. Les besoins en curares non dépolarisants sont souvent majorés de 30 % (importance du monitorage).
- ▶ Pendant le post-partum et l'allaitement, il existe un effet rebond avec hypercalcémie maternelle et hypocalcémie néonatale.
- ▶ Plusieurs centres de référence des maladies rares du métabolisme du calcium et du phosphore. Coordonateur : Dr A Linglart. Hôpital Bicêtre. Le Kremlin Bicêtre.

Bibliographie

Dochez V, et al. Arch Gynecol Obstet 2015;291:259-63.
Walker A, et al. Gland Surg 2014;3:158-64.
Jibhkate SN, et al. J Postgrad Med 2014;60:329-31.
Abood A, et al. Eur J Endocrinol 2014;17:69-76.

Hyperplasie congénitale des surrénales
Congenital adrenal hyperplasia

V. Fuzier

Autres noms : déficit en 21-hydroxylase.

Généralités sur la pathologie

Définition

Groupes de maladies autosomiques récessives, caractérisée par des défauts enzymatiques de la biosynthèse du cortisol, responsable d'une augmentation d'ACTH hypophysaire, d'un déficit en aldostérone et d'une hyperplasie des surrénales.

Pathogénie

- Déficits enzymatiques dans la voie de biosynthèse du cortisol responsable d'une diminution de la production de cortisol. Le déficit le plus fréquent est le déficit en 21-hydroxylase (95 %).
- Maladie génétique : mutation du gène CYP21B du chromosome 6.

Mode de transmission

- Autosomique récessif.

Types

- Formes classiques ou sévères (syndrome de perte de sel).
- Formes non classiques ou modérées (virilisation pure).

Situations particulières

Incidence

1 nouveau cas/5 000 à 15 000.

Signes cliniques

- Syndrome de perte de sel : absence de prise de poids, perte de poids, vomissement, déshydratation.
- Hyperandrogénie : hirsutisme + acné + séborrhée, ménarche précoce, puberté précoce, morphotype androïde.
- Ambigüité sexuelle chez la fille : hyperandrogénie qui virilise les fœtus féminins.

Évolution, complications

Insuffisance surrénale aigüe, mortelle.

Syndrome de Cushing (si surdosage en glucocorticoïdes).

Diagnostic

- ↑17-hydroxyprogestérone
- ↑ ACTH (rétrocontrôle positif)
- ↓ Cortisol à 8 h
- Aldostérone ↓
- Rénine ↑
- Test de stimulation au Synacthene® N.

Examens complémentaires

- NFS : anémie, leuconeutropénie, hyperéosinophilie.
- Hyponatrémie, hyperkaliémie, ↑ natriurèse, hypoglycémie.
- ECG : signes hyperkaliémie, IDM.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Traitement

- Hydrocortisone (freine sécrétion ACTH et diminue stimulation des androgènes) ± fludrocortisone.
- Traitement d'hirsutisme : anti-androgène (acétate de cyprotérone).
- Chirurgie réparatrice des organes génitaux externes chez la fille.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Oui, cas décrits.

Consultation préconceptionnelle

- Conseil génétique avec recherche éventuelle d'une hétérozygotie chez le conjoint si la patiente présente une mutation sévère.
- Avis spécialisé (endocrinologue, gynécologue) en liaison avec centre de référence.
- Poursuite du traitement substitutif tout au long de la grossesse (si infections urinaires, vomissements) et pendant l'accouchement.
- Mortalité maternelle et fœtale importante si insuffisance surrénale aigüe.
- Prévenir du risque de césarienne plus fréquente.

Pendant la grossesse

- Si fœtus féminin : traitement maternel par dexaméthasone (passe placenta) avant 5-7 SA pour éviter la masculinisation de ses organes génitaux.
- Si fœtus masculin : traitement par hydrocortisone (ne passe pas le placenta).
- Surveillance biologique régulière. Majorer les doses de glucocorticoïdes (prévention de insuffisance surrénale aigüe) si stress, infection, accouchement

Diagnostic anténatal

Possible

Effets sur la grossesse

Fertilité diminuée mais améliorée par traitement médical et chirurgical.

Effets de la grossesse

- Aggravation de toute insuffisance surrénale chronique lors de la grossesse.
- Effets secondaires maternels du traitement (majoration des glucocorticoïdes) : prise de poids maternel, vergetures, diabète gestationnel, intolérance au glucose, HTA, PE et ses complications

Risques fœtaux et néonataux

- Risque hyperplasie congénitale des surrénales chez le fœtus.
- Virilisation des organes génitaux externes si fœtus féminin.
- Oligoamnios, RDIU, SF. MFIU si insuffisance surrénalienne aiguë.

Niveau de maternité

Maternité ayant à proximité un centre de référence ou au sein d'un centre de référence en cas de traitement par dexaméthasone in utéro.

Mode d'accouchement

Césarienne si plastie vulvo-vaginale et si disproportion foeto-pelvienne (bassin maternel androïde).

Accouchement par voie basse

- Majoration des doses de corticoïdes.
- J-1 : la veille de l'accouchement : doubler dose hydrocortisone (dose Fludrocortisone idem).
- J0 : dès le début du travail : hydrocortisone 25 à 50 mg IV/6 à 8 h.
- Lors de l'accouchement : hydrocortisone 100 mg.

Césarienne

- Plus fréquente si plastie vulvo-vaginale et si disproportion foeto-pelvienne.
- Si programmée : hydrocortisone 100 mg IV avant la césarienne puis 100 mg/8 h.

Hémorragie du post-partum

Pas de risque majoré.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Avis spécialisé (endocrinologue). Poursuite de fludrocortisone.
- Majoration des doses d'hydrocortisone et passage IV : 50 à 100 mg IV/6 à 8 h.
- Risque d'insuffisance surrénalienne aigüe.

Installation

Surveillance hypoglycémie.

Intubation

- Risque intubation difficile si obésité.
- Risque inhalation.
- Prévenir pic HTA à intubation.

Anesthésie générale

- Attention succinylcholine et hyperkaliémie.
- Monitorage des curares.
- Etomidate contre indiquée si insuffisance surrénalienne non traitée (inhibition cortico-surrénale transitoire).

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

- Technique difficile si obésité.
- Majoration des doses d'hydrocortisone.
- Prévention hypotension. Utilisation de vasopresseurs à petites doses (hypersensibilité).

Après accouchement

Post-partum

- Examen du nouveau-né et organiser son suivi (pédiatre endocrinologue) en cas d'enfant atteint traité ou non par la dexaméthasone in utéro.
- Il existe un dépistage néonatal systématique en France au 3e jour de vie (test de Guthrie).

Allaitement maternel

Possible mais le retentissement d'un traitement maternel de longue durée par hydrocortisone ou fludrocortisone n'est pas évalué à ce jour.

À retenir

▶ Hyperplasie congénitale des surrénales secondaires à un déficit en 21-hydroxylase, responsable de troubles hydro-électrolytiques (syndrome de perte de sel, hyponatrémie, hyperkaliémie) et d'une hyperandrogénie (risque de virilisation des fœtus féminins).

▶ La grossesse est rare et nécessite une prise en charge dans une maternité ayant à proximité un centre de référence ou au sein même d'un centre de référence en cas de traitement par dexaméthasone in utéro. La morbidité maternelle (insuffisance surrénale aigüe, effets indésirables de corticothérapie : diabète gestationnel, HTAG, PE) et fœtale (oligoamnios, RCIU, SF, MFIU) est importante.

▶ La poursuite du traitement substitutif est indispensable tout au long de la grossesse avec soit la dexaméthasone (passe placenta) dès 5-7 SA pour éviter la masculinisation de ses organes génitaux en cas de fœtus féminin ou soit l'hydrocortisone (ne passe pas le placenta) en cas de fœtus masculin.

▶ Les doses de glucocorticoïdes sont majorées en cas de stress, d'infection et d'accouchement (doubler les dose la veille, 25 à 50 mg IV hydrocortisone/6 à 8 h dès le début du travail et 100 mg IV au moment de l'accouchement ou avant la césarienne).

▶ Un accouchement par césarienne est fréquent en cas de plastie vulvo-vaginale, disproportion fœto-pelvienne (bassin maternel androïde).

▶ Les techniques anesthésiques privilégient les anesthésies périmédullaires, en prévenant toute hypotension (utiliser de petites doses de vasopresseurs car hypersensibilité). L'anesthésie générale est à risque d'inhalation et d'intubation difficile (si obésité). La succinylcholine doit être évitée en cas d'hyperkaliémie. L'étomidate est contre indiqué en cas d'insuffisance surrénalienne non traitée (inhibition cortico-surrénale transitoire).

▶ Centres de référence des maladies rares de la surrénale. Coordonateur : Pr Bertherat. Hôpital Cochin - APHP. Paris

Bibliographie

Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en 21-hydroxylase. HAS. Avril 2011.

Tardy-Guidollet V, et al. J Clin endocrinol Metab 2014;99:1180-8.

Jain D. BMJ Case Rep 2013;19:2013.

Kamoun M, et al. Am J Med Sci 2014;347:64-73.

Hypertension intracrânienne bénigne
Benign intracranial hypertension, pseudo tumor cerebri

F. Bayoumeu, V. Fuzier

Autres noms, hypertension intracrânienne idiopathique, pseudotumeur cérébrale.

Généralités sur la pathologie

Définition

Tableau associant 5 critères (critères de Dandy modifiés) :

1. Symptômes évocateurs d'hypertension intracrânienne tels que nausées, vomissements, céphalées pulsatiles, flou visuel, œdème papillaire.
2. Absence de signes de localisation en dehors d'une diplopie (atteinte du VI).
3. Pas de cause d'augmentation de la pression intracrânienne (PIC) identifiée à l'imagerie cérébrale (IRM).
4. Pression du liquide céphalo rachidien (dont la composition est normale) > 25 cm H2O
5. Pas de cause expliquant l'augmentation de la PIC.

Pathogénie

- Cause inconnue dans la majorité des cas.
- Hyperproduction ou défaut de résorption du LCR associé à un excès d'eau cérébrale et une augmentation de la pression veineuse cérébrale.
- Plus fréquent en cas d'obésité.
- Lien évoqué avec le statut hormonal (femmes en âge de procréer).
- Parfois associé à un traitement au long cours par cyclines, cyclosporine, lithium, acide nalidixique, nitrofuradantine, oestroprogestatifs, danaxol, tamoxifène.

Mode de transmission

Pas de facteur génétique ou ethnique identifié bien que des cas familiaux existent.

Types

Forme « fulgurante », décrite chez des femmes obèses dont la PIC initiale est très élevée.

Situations particulières

- Association au syndrome d'apnée obstructive du sommeil.
- Ne pas confondre avec l'hypertension intracrânienne liée à un processus expansif qui expose à l'engagement des amygdales cérébelleuses en cas brèche durale.

Incidence

1/100 000

Prévalence

En augmentation en raison du développement de l'obésité.

Sexe ratio

Prédominance féminine. 19/100 000 chez les femmes de 20 à 44 ans dont le poids est en excès de 20 % par rapport au poids idéal.

Signes cliniques

- Céphalées (80-90 %) diffuses, aux efforts, à la toux, résistantes aux antalgiques.
- Troubles visuels (80 %) : flou visuel, diplopie, éclipse ou baisse de acuité visuelle.
- Acouphènes pulsatiles, vertiges, nausées ou vomissements.

Évolution, complications

- Évolution sur un mode chronique. Une prise de poids peut précipiter l'évolution.
- Risque de cécité par atrophie du nerf optique.
- Amputation du champ visuel, d'abord en périphérie puis centrale.
- Episodes de cécité transitoire mono ou binoculaire parfois favorisé par les changements de position ou la manœuvre de Valsalva.
- 30 % des cas développent une altération du champ visuel de plus ou moins grande importance.

Diagnostic

- Diagnostic d'exclusion.
- Fond d'oeil : œdème papillaire bilatéral.
- IRM : normale et élimine une lésion expansive, une hydrocéphalie, une thrombose cérébrale.
- Ponction lombaire : LCR de composition normale avec pression > 25 cm H2O.
- Sténoses des sinus veineux cérébraux décrites.

Examens complémentaires

Fond d'œil régulier et champ visuel à une fréquence d'autant plus rapprochée que la symptomatologie est instable (1 ×/ sem à 2 ×/ an).

Traitement

- But : soulager les céphalées et diminuer les tensions du LCR. Traitement symptomatique.
- Réduction du poids.
- Corticostéroïdes à la phase aigüe.
- Réduction de la production de LCR : acétazolamide ou topiramate.
- Ponctions évacuatrices de LCR pour réduire la compression optique (peu efficaces, risque infectieux).
- Dérivation ventriculo ou lombo-péritonéale.
- Fenestration de la gaine du nerf optique (exceptionnelle) créant une fistule entre l'espace sous-arachnoïdien et la cavité orbitaire.
- Angioplastie avec *stenting* du sinus transverse.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

- Nombreux, le statut hormonal jouant un rôle.
- Fréquent chez la jeune femme obèse en âge de procréer.

Consultation préconceptionnelle

- Avis neurologique et ophtalmologique.
- Vérifier le fonctionnement de la valve ventriculo ou lombo-péritonéale.

Pendant la grossesse

- Suivi ophtalmologique régulier pendant la grossesse (récidive possible)
- Réduction du poids si obésité.

- L'utilisation de l'acétazolamide n'est pas contre indiquée au cours de la grossesse (2e et 3e trimestres).
- L'épitomax n'est pas autorisé pendant la grossesse.
- Risque de dysfonctionnement lors de la grossesse fréquent, en raison de l'hyper-pression intra-abdominale par l'utérus gravide.
- De principe, on évitera toute augmentation de la PIC.

Diagnostic anténatal
Aucun.

Effets sur la grossesse
Pas d'effet sur l'évolution de la grossesse.

Effets de la grossesse
Favoriserait la pathologie par le statut hormonal.
Aggravation de l'HTIC par la grossesse.
Pas d'interruption de grossesse à préconiser

Risques fœtaux et néonataux
Non identifiés.

Niveau de maternité
Possible dans toutes les maternités en collaboration avec l'équipe neurologique et ophtalmologique.

Mode d'accouchement
- Selon les indications obstétricales. Pas indication de césarienne d'emblée.
- Veillez au respect d'une injection lente des ocytocines (afin d'éviter toute HTIC).

Accouchement par voie basse
- Analgésie péridurale conseillée.
- Limitation des manœuvres de type Valsalva recommandée dans les cas où la pathologie est sévère, non contrôlée et évolutive.
- Extraction instrumentale peut alors être nécessaire.

Césarienne
Sans particularité. Possible sous rachianesthésie.

Hémorragie du post-partum
Pas de risque majoré.

Prise en charge anesthésique

Évaluation
- Avis neurologique (localisation et bon fonctionnement de l'éventuelle valve).
- Recherche signes de décompensation d'une HTIC
- Consultation ophtalmologique tous les 2 mois pour évaluer l'état de compression du nerf optique (œdème papillaire).

Installation
Sans particularité.

Intubation
Avec précautions de principe de lutte contre HTIC.

Anesthésie générale
- Éviter de principe toute augmentation de la pression intracrânienne.
- Protoxyde d'azote contre-indiqué. Éviter desflurane, position en Trendelenburg.
- Maintien de PAM pour assurer une pression de perfusion cérébrale.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

- APM autorisées sans restriction.
- Avantages de l'APM : limite les variations de la PIC pendant le travail liées à un défaut d'analgésie, facilite la réalisation d'une extraction instrumentale.
- Rachianesthésie réalisable sans risque d'engagement des amygdales cérébelleuses. La soustraction de LCR peut même être bénéfique. Cas publiés de rachianesthésie continue et de péri-rachianesthésie combinée.
- Le volume des anesthésiques locaux et des adjuvants est sans effet décrit sur la PIC.
- En cas de brèche durale, incidence moindre de céphalées.
- Prudence en cas de dérivation lombo-péritonéal qui peut être difficile à localiser et pourrait être lésé. L'abord péridural est cependant possible et décrit, il est recommandé d'aborder l'espace en dessous du niveau utilisé pour le shunt. Lors de l'abord intra-thécal, il existe un risque théorique d'extension et de durée imprévisible de l'anesthésie par drainage du LCR vers la cavité péritonéale. Dans ce contexte, la voie péridurale semble préférable.

Après accouchement

Post-partum

Sans particularité.

Allaitement maternel

Déconseillé si acétazolamide, qui pourrait limiter la lactation.

À retenir

▶ Tableau associant des signes évocateurs d'augmentation de la pression intracrânienne (nausées, vomissements, céphalées pulsatiles, flou visuel, œdème papillaire), sans signes de localisation (en dehors d'une diplopie), sans cause retrouvée et avec une imagerie normale et une pression du LCR > 25 cm H2O. Il survient chez la jeune femme obèse en âge de procréer.

▶ Il s'agit d'un diagnostic d'exclusion. Ne pas confondre avec l'hypertension intracrânienne liée à un processus expansif.

▶ Il existe un risque d'ischémie et d'atrophie du nerf optique pouvant conduire à la cécité. Le traitement repose sur la perte de poids et la chute de pression du LCR (acétazolamide, dérivation ventriculo ou lombo-péritonéale).

▶ La grossesse se déroule normalement mais il existe un risque de récidive imposant un suivi ophtalmologique voir neurologique. De principe, toutes les manœuvres susceptibles d'augmenter la pression intracrânienne seront évitées. En cas de pathologie sévère, non contrôlée et évolutive, une extraction instrumentale peut être nécessaire afin de limiter les manœuvres de type Valsalva. Le protoxyde d'azote est contre-indiqué.

▶ La péridurale est réalisable avec une ponction séniorisée, une technique précoce (début de travail) et prudente avec injection lente et fractionnée des solutions d'AL.

▶ La rachianesthésie est possible (sans risque d'engagement). La soustraction de LCR peut même être bénéfique. Le volume des anesthésiques locaux et des adjuvants est sans effet décrit sur la PIC. En cas de brèche durale, l'incidence des céphalées semble réduite.

▶ L'anesthésie générale doit prévenir toute HTIC.

▶ En cas de dérivation ventriculo-péritonéale, les techniques périmédullaires sont possibles.

- ▶ En cas de dérivation lombo-péritonéal (voir fiche), la péridurale est possible en privilégiant d'aborder l'espace inférieur au niveau utilisé pour la valve. Lors de l'abord intrathécal, il existe un risque théorique d'extension et de durée imprévisible de l'anesthésie par drainage du LCR vers la cavité péritonéale. Dans ce contexte, la voie péridurale semble préférable.
- ▶ Centre de référence des maladies neuromusculaires et neurologiques rares de La Réunion. Coordonnateur : Dr A Choumert. CHU de la réunion- GH Sud-Réunion

Bibliographie

Moore DM, et al. Int J Obstet Anesth 2014;23:175-8.
Kesler A, et al. Clin Obstet Gynecol 2013;56:389-96.
Month RC, et al. Int J Obstet Anesth 2011;21:192-4.
Karmaniolou I, et al. Can J Anaesth 2011;58:650-7.

Hyperthermie maligne
Malignant hyperthermia

A.-F. Dalmas, R. Krivosic-Horber, A.-S. Ducloy-Bouthors

Autres noms : hyperpyréxie maligne.

Généralités sur la pathologie

Définition

Etat d'hypercatabolisme paroxystique des muscles striés induits par les agents anesthésiques volatils halogénés et/ou le curare dépolarisant, la succinylcholine, chez des individus atteints d'une anomalie musculaire à caractère familial.

Pathogénie

- Les changements pathophysiologiques de l'hyperthermie maligne sont dues à une l'élévation incontrôlée du calcium myoplasmique, ce qui active les processus biochimiques liées à l'activation musculaire. En raison d'un manque d'ATP, l'intégrité de la membrane musculaire est menacée, ce qui entraine une hyperkaliémie et une rhabdomyolyse.
- Maladie génétique. Anomalie du récepteur de la ryanodine. Mutations du gène RYR1 et exceptionnellement de la sous-unité α1 du récepteur des dihydropyridines (CACNA1S), gènes codant pour les deux canaux calciques responsables du couplage entre l'excitation du muscle et sa contraction.

Mode de transmission

Autosomique dominant.

Types

- Hyperthermie maligne (HM) de l'anesthésie.
- Hyperthermie maligne et myopathie à cores.
- Spasme des masséters et succinylcholine.
- Forme fœtale si géniteur est HMS.

Situations particulières

- Les patients ayant présentés un syndrome malin des neuroleptiques ne sont pas à risque d'HM.
- Les dystrophies musculaires sont à risque de rhabdomyolyse et hyperkaliémie aigüe lors de l'exposition aux halogénés/curares dépolarisants. Ces produits sont à éviter même s'il n'existe aucune parenté génétique, ni aucun mécanisme commun avec HM.

Incidence

1/15 000 et 1/50 000 avec les agents déclenchants.

Prévalence

1/3 000 porteurs d'une mutation HM.

Sexe ratio

H/F entre 1 et 1,5.

Signes cliniques

- Signe le plus spécifique : hypercapnie
- Signes cliniques de la crise d'hyperthermie maligne :

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Signes précoces	Signes tardifs
Spasme des masséters Tachycardie inexpliquée Tachypnée Augmentation EtCO2 Rigidité localisée Troubles du rythme	Contracture généralisée Hyperthermie (> 40°C) Acidose mixte Élévation majeure EtCO2

Évolution, complications

Mortalité est passée de 80 % il y a 30 ans à moins de 5 % aujourd'hui, dans les pays développés.

Diagnostic

- Clinique, élévation des CPK pendant et après la crise.
- Diagnostic de la sensibilité HM : Tests de contracture halothane/caféine sur biopsie musculaire en dehors de la grossesse et à distance de la crise. Ou test génétiques dans le gène RYR1. Contacter un centre HM référent.
- Signes biologiques de la crise d'hyperthermie maligne :
  - Signes précoces : hypercapnie, acidose respiratoire, hyperkaliémie, diminution de la SvO2.
  - Signes tardifs : myoglobinémie, myoglobinurie, hyperlactatémie, acidose mixte. augmentation des CPK, CIVD.

Examens complémentaires

Bilan génétique : mutation identifiée dans 50 % des cas.

Traitement

Dantrolène : dose initiale 2,5 mg/kg puis 1 mg/kg toutes les 10 minutes. A répéter 10 fois jusqu'à 10 mg/kg.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

- Grossesse chez des femmes sensibles HM : oui.
- Spasme des masséters après succinylcholine : oui.
- HM chez le nouveau-né : oui.

Consultation préconceptionnelle

- Identification des patientes à risque :
  - ATCD personnels/familiaux d'HM liée à anesthésie.
  - Augmentation chronique des CPK sans diagnostic.
  - Patientes classées HMS ou HME après test de contracture *in vitro* et patientes en attente de tests.
  - Myopathies congénitales à *central core disease*.
  - HM effort ou rhabdomyolyse effort.
- Avertir anesthésiste dès entrée de la patiente dans établissement.

Pendant la grossesse

- Ne pas administrer le dantrium à titre prophylactique, du fait des effets secondaires du médicament et de l'efficacité de la prévention primaire par l'éviction des agents déclenchants.

• Le dantrium, qui peut être considéré comme un inhibiteur calcique d'action intracellulaire, peut induire une insuffisance circulatoire aiguë en association avec les inhibiteurs calciques de type dihydropyridines (vérapamil, diltiazem...). Ces médicaments doivent donc être remplacés si patientes susceptibles, dans la perspective même si elle est rare, de se voir administrer du dantrium.

Diagnostic anténatal

Non

Effets sur la grossesse

• Aucun en l'absence de myopathies à cores

Effets de la grossesse

• Pas de crise HM si respect de l'éviction des halogénés et de curare dépolarisant.

Risques fœtaux et néonataux

• Si mère HMS : sensibilité à l'HM chez le fœtus jusqu'à preuve du contraire
• Si père HMS : transmission autosomique dominante et sensibilité à l'HM chez le fœtus jusqu'à preuve du contraire. Ne pas utiliser les facteurs déclenchants chez la mère non HMS en raison du risque fœtal.

Niveau de maternité

Maternité de proximité possible sauf si myopathie à central core.

Mode d'accouchement

• Prévenir l'anesthésiste dès admission de la parturiente.
• En cas de nécessité de relaxation utérine : les dérivés nitrés peuvent être utilisés.
• Surveillance de la température maternelle en salle de naissance.

Accouchement par voie basse

Pas de contre-indication à AVB en dehors du pronostic fœtal lié à une myopathie à cores. Sous analgésie périmédullaire (indication médicale).

Césarienne

Salle de césarienne selon protocole HM avec purge du respirateur jusqu'à deux heures après accouchement. Sous anesthésie périmédullaire précoce.

Hémorragie post-partum

Pas de risque majoré

Prise en charge anesthésique

Consultation préconceptionnelle

• Consultation d'anesthésie précoce. Dosage CPK avant toute intervention.
• Identification du risque HM maternel ou paternel. Contacter centre de référence HM.
• Vérifier le stock de dantrium. Ne pas associer inhibiteur calcique et dantrium.
• Indication médicale d'anesthésie périmédullaire précoce.

Installation

• Aucune particularité sur installation maternelle.
• Retirer et déposer les cuves d'halogénés.
• Changer les tuyaux du respirateur et purger le circuit (10 l/min O2 pdt 10 minutes).
• Surveillance de la température pendant le travail et éviter hypothermie.

Intubation

Éviction du curare dépolarisant.

Anesthésie générale

- Les agents anesthésiques interdits :
  - Tous les agents anesthésiques par inhalation, excepté le protoxyde d'azote. C'est à dire tous les agents volatils halogénés, l'éther et le trichloréthylène, le cyclopropane.
  - Tous les agents bloquants neuromusculaires de type dépolarisant. C'est à dire le suxaméthonium.
  - Pas d'ondansétron en cas de myopathie à cores.
- Les agents anesthésiques autorisés :
  - Tous les agents anesthésiques n'appartenant pas aux classes pharmacologiques précédentes.
  - En particulier, tous les agents anesthésiques locaux et la néostigmine peuvent être utilisés.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

- Indication médicale d'APM.
- Réalisation analgésie péridurale précoce.
- Tous les agents anesthésiques locaux (esters, amides) peuvent être utilisés.

Après accouchement

Post-partum

- Surveillance en milieu hospitalier.
- Dosage des CPK.
- Surveiller température et couleur des urines (rouge : myoglobinurie).
- Éviter l'ondansétron en cas de myopathie à cores.
- Pas de restriction de prescription des antalgiques.

Allaitement maternel

Déconseillé si dantrium, en l'absence de donnée.

À retenir

- Myopathie pharmacogénétique du muscle strié induits par les halogénés et/ou la succinylcholine.
- Identification des patientes à risque.
  - Antécédents personnels/familiaux d'HM liée à l'anesthésie.
  - Augmentation chronique des CPK sans diagnostic.
  - Patientes classées HMS ou HME après test de contracture in vitro et patientes en attente de tests.
  - Myopathies congénitales à central core disease.
  - HM effort ou rhabdomyolyse effort.
- Avertir Anesthésiste dès entrée de la patiente dans établissement.
- Pendant la grossesse :
  - Eviction des agents déclenchants.
  - Pas d'administration prophylactique du Dantrolène.
  - Signes cliniques : hypercapnie, rigidité, hyperthermie (tardive).
  - Potentialisation du dantrolène et inhibiteurs calciques (risque insuffisance respiratoire).
  - Dantrolène à dose initiale de 2,5 mg/kg IVL puis 1 mg/kg toutes les 10 minutes jusqu'à 10 mg/kg.
- En cas de nécessité de relaxation utérine, les dérivés nitrés peuvent être utilisés.

▶ L'accouchement par voie basse est possible, en dehors d'une myopathie à cores.

▶ Les techniques d'anesthésies privilégient les anesthésies périmédullaires. Tous les agents anesthésiques locaux (esters, amides) peuvent être utilisés.

▶ Les agents anesthésiques interdits sont tous les agents anesthésiques par inhalation (excepté le protoxyde d'azote) et tous les agents bloquants neuromusculaires de type dépolarisant (suxaméthonium).

3 centres nationaux référents

Pr Renée KRIVOSIC-HORBER
DR Anne-Frédérique DOLMAS
Service d'anesthésie réanimation chirurgicale
CHRU Hôpital Roger Salengro
Boulevard du Professeur Jules Leclercq
59037 LILLE CEDEX
Email : anne-frederique.dalmas@chru-lille.fr, renee.krivosic@chru-lille.fr, hyperthermie.maligne@chru-lille.fr
Secrétariat : 03 20 44 40 74
Télécopie : 03 20 44 65 64

Pr Jean François PAYEN
Service d'anesthésie réanimation chirurgicale
CHRU de Grenoble
BP 217 X
38043 GRENOBLE CEDEX 9
Direct : 04 76 76 55 96
Secrétariat : 04 76 76 54 26
Télécopie : 04 76 76 51 83

Pr Yves NIVOCHE
Service d'anesthésie réanimation chirurgicale
Hôpital Robert Debré
75935 PARIS CEDEX 19
Email : yNivoche.debre@invivo.edu
Direct : 01 40 03 21 82
Secrétariat : 01 40 03 22 68
Télécopie : 01 40 03 20 20

Bibliographie

Dexter F, et al. Anesth Analg 2013;116:118-22.
Saito O, et al. J Anesth 2007;21:113.
Monnier N, et al. Hum Mutat 2005;26:413-25.
Krivosic-Horber R, et al. Eur J Anaesthesiol 2004;21:572-4.

Hypoparathyroïdie
Hypoparathyroidism

M. Bonnin, B. Storme, G. Rosano

Généralités sur la pathologie

Définition

Insuffisance de sécrétion des hormones parathyroïdiennes (PTH).

Pathogénie

La parathormone (PTH) régule les taux du calcium et du phosphore (↑ calcémie et ↑ élimination urinaire du phosphore).

Mode de transmission

Formes familiales : caractère autosomique dominant (gène CASR) ou autosomique récessif.

Types

- Acquise : post-chirurgie thyroïdienne ou parathyroïdienne, post-radique.
- Familiale (exceptionnelle) par insuffisance de sécrétion de PTH par anomalies des gênes CASR (*Calcium Sensing Receptor*) et mutation du gène de la PTH.
- Syndrome de DiGeorge : hypoplasie du thymus et des parathyroïdes, cardiopathie congénitale, dysmorphie faciale.
- Auto-immune.

Prévalence

- Formes acquises : 1 cas/5 000.
- Formes génétiques : <1 cas/1 000 000.

Signes cliniques

- Signes fonctionnels liés à l'hypocalcémie : tétanie, paresthésies, spasme carpo-pédal, dyspnée, spasme laryngé, convulsions, troubles psychiques, troubles mnésiques, signe Chvostek.
- Signe de Trousseau (contracture en main d'accoucheur après pose d'un garrot au bras).

Évolution, complications

Complications cardiaques de l'hypocalcémie : allongement du segment QT, hypotension, hypocontractilité et insuffisance cardiaque aigüe.

Diagnostic

Hypocalcémie, hyperphosphorémie, ↓ PTH.

Traitement

- Calcium 1 à 1,5 g/jour, voie orale.
- Vitamine D à demi vie courte.
- Perfusion de gluconate calcium 10 %. Si hypocalcémie < 2,10 mmol/l : 1 ampoule en 20 minutes puis 15 mg/kg/24h.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Nombreux cas décrits.

Consultation préconceptionnelle

- Avis spécialisé souhaitable avant la conception.
- Mortalité maternelle et fœtale élevée en l'absence de traitement.

Pendant la grossesse

- Souvent, elle est asymptomatique et diagnostiqué devant une hypocalcémie et hyperparathyroïdie néonatale.
- Bilan phosphocalcique et magnésium.
- Surveillance de la calcémie toutes les 3 semaines pendant la grossesse et en post-partum. Risque hypercalcémie maternelle si intoxication en vitamine D.
- Besoins en calcium (voir orale : 1 à 1,5 g/jour) et du calcitriol (1 à 3 μg/jour) augmentent pendant la grossesse et de façon importante à partir de 20e SA. Ensuite les besoins diminuent en post-partum.

Diagnostic anténatal

Non décrit.

Effets sur la grossesse

- Si absence de traitement : mortalité maternelle élevée.
- FCS, accouchement prématuré par hyperexcitabilité du muscle utérin.

Effets de la grossesse

- Peut décompenser des formes méconnues.
- Hausse des besoins maternels en calcium, d'où adaptation et surveillance stricte du traitement substitutif en calcium et vitamine D (augmentation des besoins à partir de la 20e SA).

Risques fœtaux et néonataux

- Si absence de traitement : prématurité, FCS, RCIU, MFIU mortalité fœtale élevée.
- Hyperparathyroïdie fœtale secondaire à l'hypocalcémie maternelle (fractures de côte, déminéralisation, ostéomalacie).

Niveau de maternité

2 ou 3 pour prise en charge néonatale si formes déséquilibrées.

Mode d'accouchement

Selon le taux de calcémie.

Accouchement par voie basse

- Possible.
- Intérêt d'une analgésie péridurale précoce (évite l'hyperventilation qui majore les effets cliniques de l'hypocalcémie).

Césarienne

Possible.

Hémorragie du post-partum

En cas de transfusion, la présence de citrate dans les culots globulaires peut majorer l'hypocalcémie.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Recherche notion de chirurgie thyroïdienne ou parathyroïdienne.
- Bilan phosphocalcique et magnésium. ECG.

Installation

Sans particularité.

Intubation

Intubation difficile si syndrome de Di George car micrognathie ; privilégier l'ALR si hypocalcémie non corrigée, risque de spasme laryngé à intubation ou extubation.

Anesthésie générale

- Allongement de la curarisation ; monitorage indispensable.
- Éviter alcalose ventilatoire qui majore les risques cardiaques de l'hypocalcémie.
- En cas d'HPP et de transfusion, la présence de citrate dans les culots globulaires peut majorer l'hypocalcémie. Surveillance calcémie.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

- Vérifier absence de trouble de coagulation.
- Indiquée car diminue l'hyperventilation et l'alcalose qui majorent les signes de l'hypocalcémie, mais risque hypotensif majoré par l'hypocalcémie.

Après accouchement

Post-partum

Baisse des besoins en vitamine D, surveillance de la calcémie pour adapter le traitement.

Allaitement maternel

Surveillance de la calcémie.

À retenir

- ▶ Insuffisance de sécrétion des hormones parathyroïdiennes (PTH), responsable d'une hypocalcémie et d'une hyperphosphorémie. Elle est le plus souvent de cause iatrogène (post chirurgie thyroïde ou parathyroïde).
- ▶ Pendant la grossesse, les risques sont soit liés à une insuffisance de traitement (tétanie, crampes et décès maternel et fractures membres, prématurité, RCIU, MFIU) soit à un surdosage médicamenteux (hypercalcémie maternelle, malformations fœtales). Elle nécessite le maintien d'une calcémie à la limite inférieure de la normale (2 à 2,2 mmol/l) tout au long de la grossesse et une adaptation des apports calciques (augmentation en début de grossesse puis diminution en post-partum).
- ▶ L'accouchement par voie basse sera privilégié sous analgésie péridurale précoce (évite l'hyperventilation qui majore les effets cliniques de l'hypocalcémie). Une césarienne sera indiquée en cas de calcémie non contrôlable.
- ▶ Les techniques d'anesthésie privilégient les anesthésies périmédullaires L'anesthésie générale est à risque de laryngospasme à l'intubation et l'extubation. Les besoins en curares non dépolarisants sont souvent réduits (importance du monitorage).
- ▶ En cas d'hémorragie, la présence de citrate dans les culots globulaires peut majorer l'hypocalcémie.
- ▶ Pendant le post-partum et l'allaitement, il existe une baisse des besoins en vitamine D imposant une surveillance de la calcémie pour adapter le traitement.
- ▶ Centre de référence des maladies rares du métabolisme du calcium et du phosphore. Dr A. Linglart. Hôpital Bicêtre - APHP. Le Kremlin Bicêtre.

Bibliographie

Mahadevan S, et al. Indian J Endocrinol Metab 2012;16:358-63.
Ertl DA, et al. Bone 2012;51:629-32.
Cooper MS. Best Pract Res Clin Endocrinol Metab 2011;25:975-83.
Shehata HA, et al. Curr Obstet Gynaecol 2004;14:387-94.

Hypophysite lymphocytaire
Lymphocytic hypophysitis

V. Fuzier

Généralités sur la pathologie

Définition

Pathologie inflammatoire de l'hypophyse, d'origine auto-immune.

Pathogénie

- Infiltrat lymphocytaire avec œdème qui aboutit une augmentation de l'hypophyse puis qui évolue vers une fibrose ou une régression complète.
- Cause auto-immune (Ac anti-hypophysaires non spécifiques).

Mode de transmission

- Non génétique.

Situations particulières

Souvent associée à d'autres pathologies auto-immunes (maladie Addison, hypoparathyroïdie, hépatite auto-immune, anémie de Biermer, lupus érythémateux disséminé).

Prévalence

1/9 millions habitants.

Sexe ratio

Prédominance féminine.

Signes cliniques

- Syndrome tumoral : céphalée, troubles visuels, syndrome méningé.
- Syndrome endocrinien :
  - Insuffisance antéhypophysaire : 40 %
  - Déficit corticotrope : 50 %
  - Déficit thyréotrope : 30 %
  - Hyperprolactinémie : 33 %
  - Diabète insipide : rare.

Évolution, complications

Insuffisance antéhypophysaire. Pan-hypopituitarisme.

Diagnostic

- IRM : syndrome tumoral majeur avec masse homogène caractéristique.
- Histologique par biopsie.

Examens complémentaires

Bilan ophtalmologique. IRM : extension au chiasma optique.

Traitement

- Corticothérapie (réduction du syndrome tumoral).
- Agonistes dopaminergiques.
- Chirurgie + traitement substitutif (hydrocortisone, L thyroxine).

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

> 70 % survient pendant la grossesse (3e trimestre) ou en post-partum (2 à 6 mois).

Consultation préconceptionnelle

Non décrite car pathologie qui survient au 3e trimestre de grossesse.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Pendant la grossesse
- Abstention thérapeutique (cas de régression spontanée).
- Corticothérapie précoce de principe.
- Adapter traitement substitutif (L thyroxine).
- Surveiller le syndrome tumoral : clinique, champ visuel, IRM sans gadolinium.
- Chirurgie possible en post-partum.

Diagnostic anténatal
Non-indiqué.

Effets sur la grossesse
Non décrits.

Effets de la grossesse
- Pendant la grossesse, on note une augmentation du volume de l'hypophyse jusqu'à 45 %.
- Surveiller le syndrome tumoral.
- Adapter traitement substitutif.

Risques fœtaux et néonataux
Non décrits.

Niveau de maternité
Dépend des complications survenues pendant la grossesse et du terme de l'accouchement.

Mode d'accouchement
- Dépend d'évolutivité de la tumeur pendant la grossesse.
- Ocytocine possible.
- Majoration des doses hydrocortisone à accouchement.

Accouchement par voie basse
- Possible si aucune évolutivité de la tumeur pendant la grossesse.
- Extraction instrumentale si HTIC.

Césarienne
Parfois nécessaire si complications évolutives de l'adénome justifiant une neurochirurgie.

Hémorragie du post-partum
Pas de risque majoré.

Prise en charge anesthésique
Évaluation
- Suivi spécialisé endocrinologue (insuffisance antéhypophysaire).
- Recherche d'un syndrome tumoral (troubles visuels, céphalées, HTIC).
- Majoration des doses hydrocortisone.

Installation
Sans particularité.

Intubation
Sans particularité.

Anesthésie générale
- Sans particularité si asymptomatique.
- Anesthésie d'une HTIC dans les autres cas.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

Possible, en l'absence d'HTIC.

Après accouchement

Post-partum

- Évolution soit vers régression soit pan-hypopituitarisme.
- Bilan clinique, biologique et neuroradiologique.

Allaitement maternel

Contre-indication formelle si HTIC.

À retenir

- ▶ Maladie auto-immune responsable d'un infiltrat lymphocytaire avec œdème qui aboutit à une augmentation de l'hypophyse puis qui évolue vers une fibrose ou une régression complète. Elle est responsable d'un syndrome tumoral associée à une insuffisance anté-hypopituitarisme (déficit corticotrope et thyréotrope principalement).
- ▶ La majorité des cas survient au 3e trimestre de la grossesse ou en post-partum. Sa PEC dépend de l'évolutivité de la tumeur (surveillance clinique, biologique et imagerie). Le traitement repose sur une corticothérapie précoce, une adaptation du traitement substitutif (L thyroxine). En cas de forme évoluée, une chirurgie d'exérèse est réalisable en post-partum.
- ▶ L'accouchement par voie basse avec extraction instrumentale est possible en l'absence d'évolutivité du syndrome tumoral. Une césarienne est parfois nécessaire si les complications évolutives de l'adénome justifiant une neurochirurgie.
- ▶ L'anesthésie est sans particularité si la patiente est asymptomatique. Elle est spécifique d'une HTIC dans les autres cas.
- ▶ Centre de référence des Maladies rares d'origine hypophysaire DEFHY. Coordonateur : Pr T. Brué. Hôpital Timone Adulte. Marseille.

Bibliographie

Laway BA, et al. Indian J Endocrinol Metab 2013;17:996-1004.
Tonda C, et al. Am J Med Sci 2011;34:247-9.
Karaca Z, et al. Best Pract Res Clin Endocrinl Metab 2011;25:897-910.
Foyouzi N. Obstet Gynecol Surv 2011;66:109-13.

Hypothyroïdie
Hypothyroidism

A. Hesbois

Généralités sur la pathologie

Définition

Insuffisance thyroïdienne, définie par un taux de TSH élevé (> 4 UI/ml).

Pathogénie

- Auto-immune : thyroïdite de Hashimoto (fréquente), thyroïdite atrophique, thyroïdite du post-partum.
- Iatrogène : cordarone, interféron, lithium, post thyroïdectomie totale, post iode radioactif, post radiothérapie cervicale. Arrêt du traitement substitutif.
- Carence en iode : crétinisme endémique.
- Congénitale : dysgénésie thyroïdienne.

Mode de transmission

- Génétique selon les étiologies.

Situations particulières

Syndrome de Schmidt : hypothyroïdie auto-immune + insuffisance surrénale chronique auto-immune.

Incidence

4/1 000 femmes et 1/1 000 hommes

Prévalence

3,3 % des femmes et 1,9 % des hommes

Sexe ratio

Prédominance féminine.

Signes cliniques

- Signes d'hypométabolisme :
  - Hypothermie, frilosité, perte de la sudation, prise de poids.
  - Bradycardie, bruits du cœur assourdis, hypotension.
  - Constipation.
  - Ralentissement psychique, dépression, trouble mnésiques, hyporéflexie.
  - Troubles de conscience d'aggravation progressive, coma.
  - Diminution libido, aménorrhée secondaire (par hyperprolactinémie).
- Signes d'infiltrations :
  - Myxœdème visage (facies lunaire) et membres (mains, pieds boudinés).
  - Infiltration des muqueuses (macroglossie, voix rauque, hypoacousie, ronflement).
  - Sécheresse cutanée, phanères secs et cassants, dépilation.
  - Syndrome myogène (myalgies, crampes, marche dandinante).

Évolution, complications

- Évolution favorable sous traitement substitutif.
- Complications : insuffisance coronaire, péricardite myxœdémateuse (rare, souvent asymptomatique), syndrome d'apnées obstructif du sommeil, syndrome myogène, canal carpien, coma myxœdémateux, anémie, hyperprolactinémie secondaire (TRH stimule sécrétion de PRL).

Diagnostic

- Biologie : TSH ↓ et T4L ↑↑. Anticorps antithyroïdiens positifs si auto-immun.
- Échographie cervicale : thyroïde hétérogène, absence de nodule.
- Cytologie thyroïdienne.

Examens complémentaires

- Anémie non ferriprive, normo ou macrocytaire a-régénérative.
- Hyponatrémie de dilution. Hypercholestérolémie ± hypertriglycéridémie.
- ECG : recherche insuffisance coronarienne.

Traitement

- Hormonothérapie thyroïdienne substitutive, à vie : L-thyroxine VO.
- Traitement d'une anémie, dyslipidémie.
- Prise en charge de l'insuffisance coronarienne : β-bloquant.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

- 2 % à 3 % des femmes enceintes.
- Thyroïdite du post-partum touche 5 % des femmes enceintes. Phase hyperthyroïdie puis hypothyroïdie typique avec pic à 6 mois. Récupération dans 70 % sinon hypothyroïdie séquellaire.

Consultation préconceptionnelle

- Il reste recommandé de débuter la grossesse en euthyroïdie.
- Hypofertilité fréquente si absence de substitution.

Pendant la grossesse

- La définition de l'hypothyroïdie frustre reste difficile à établir au cours de la grossesse en raison des variations physiologiques de la TSH tout au long de la grossesse (TSH chute lors du premier trimestre puis remonte).
- Si une grossesse est présente avant le diagnostic ou si elle survient pendant le traitement, elle peut être conduite sous réserve d'une prise en charge spécialisée.
- Surveillance biologique mensuelle avec pour objectif une TSHus <2,5 UI/ml avant la conception et au premier trimestre puis < 3 UI/ml au 2e et 3e trimestre, en cas de traitement substitutif.
- Nécessité d'augmenter les doses de L-hyroxine de 30 à 50 % en début de grossesse.

Diagnostic anténatal

Échographique : RCIU, malformations, anomalies de développement.

Effets sur la grossesse

- Hypofertilité (70 % de cycles anovulatoires).
- FCS précoces, FCS à répétition, prématurité.
- Complications maternelles : anémie, PE, HRP, HPP, mortalité.

Effets de la grossesse

- La grossesse est responsable d'une stimulation thyroïdienne par augmentation de la TBP (par œstrogènes et hCG), d'un effet TSH-like de hCG et d'une désiodation des hormones thyroïdiennes (par le placenta). Il en résulte une augmentation de la taille de la thyroïde pendant la grossesse de 15 %.
- Souvent les femmes enceintes hypothyroïdiennes sont peu voir asymptomatiques.

Risques fœtaux et néonataux

- La thyroïde fœtale est en place dès 7 SA et elle fonctionne à partir de 12-20 SA. Les hormones thyroïdiennes maternelles passent très peu le placenta mais l'iode, la TRH et les anticorps oui.
- Prématurité.
- Retard du neuro-développement.
- Diminution de l'intelligence.

Niveau de maternité

Maternité de proximité si hypothyroïdie suivie et traitée.

Mode d'accouchement

Selon indications obstétricales.

Accouchement par voie basse

Sans particularité.

Césarienne

Sans particularité.

Hémorragie du post-partum

Pas de risque majoré.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Bilan thyroïdien : TSH puis LT4.
- NFS, ionogramme sanguin.
- Recherche d'un goitre thyroïdien ± critères d'intubation difficile.
- ECG : recherche insuffisance coronarienne.

Installation

Cathéter artériel si instabilité cardiaque ou coma myxœdémateux.

Intubation

Risque d'intubation difficile si goitre.

Anesthésie générale

Poursuite traitement substitutif le jour de intervention.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

Sans particularité.

Après accouchement

Post-partum

- Risque aggravation thyroïdite Hashimoto.
- Survenue thyroïdite post-partum (hyperthyroïdie transitoire puis hypothyroïdie).
- Surveillance biologique jusqu'à 6 mois post-partum.
- Risque de coma myxœdémateux.

Allaitement maternel

Sans particularité.

À retenir

- Insuffisance thyroïdienne définie par un taux de TSH élevé (TSHus > 4 UI/ml). La forme la plus fréquente est la thyroïdite de Hashimoto.
- L'évolution de la grossesse est sans particularité en cas d'hypothyroïdie connue et traitée.
- Une majoration des doses de L-thyroxine de 30 à 50 % est indispensable en début de grossesse, en raison des variations physiologiques de la TSH (chute lors du premier trimestre puis augmentation). Une surveillance biologique mensuelle s'impose (TSHus <2,5 UI/ml avant la conception et au premier trimestre puis < 3 UI/ml au 2e et 3e trimestre).
- En cas de survenue pendant la grossesse, le diagnostic reste difficile car les femmes enceintes hypothyroïdiennes sont peu voir asymptomatiques.
- L'anesthésie est sans particularité et se déroule sous traitement substitutif.
- Il existe la thyroïdite du post-partum (5 %) avec hypothyroïdie typique à 6 mois après une phase initiale d'hyperthyroïdie. L'évolution est favorable dans 70 % des cas, sinon persiste une hypothyroïdie séquellaire.
- Centre de référence des maladies endocriniennes rares de la croissance (CRMERC). Coordonateur : Pr J Léger. Hôpital Robert Debré, Paris.

Bibliographie

Hypothyroïdie frustre de l'adulte : diagnostic et prise en charge. Recommandations professionnelles. Avril 2007. HAS.

Negro R, et al. BMJ 2014;6:349.

Forehan S. Aust Fam Physician 2012;4:578-81.

De Groot L, et al. J Clin Endocrinol Metab 2012;97:2543-65.

Immunosuppresseurs et anesthésie

Interactions des immunosuppresseurs avec l'anesthésie générale et gestion pratique.

Nom DCI	Effets secondaires	Interactions avec anesthésie générale	CAT périopératoire
Ciclosporine	– **HTA** – **Diabète** – **Néphrotoxicité Neurotoxicité** (convulsion, paresthésie) – Hépatotoxicité – Hyperlipidémie	– Aucune avec propofol – Potentialise barbiturique (↑ durée) – Potentialise fentanyl – **Potentialise les CND** – Potentialise isoflurane (besoin ↑ MAC) – Métabolisme hépatique (CP450)	– Stop le matin si AG – Surveillance fonction rénale et kaliémie – Surv taux plasmatique après prise (H2) – Reprise précoce en post op – **AINS contre-indiqués**
Tacrolimus	– **HTA** – **Neurotoxicité** – **Néphrotoxicité, hyperkaliémie** – **Diabète**	– Aucune avec propofol – Potentialise barbiturique (↑ durée) – Potentialise fentanyl – **Potentialise les CND** – Potentialise isoflurane (besoin ↑ MAC) – ↓ métabolisme tacrolimus si midazolam, lidocaïne – Métabolisme hépatique (CP450)	– Administration possible le matin si tacrolimus sublingual – Surveillance fonction rénale et kaliémie – Surv taux plasmatique résiduel après prise – Reprise précoce en post op – **AINS contre-indiqués**
Méthotrexate	– **Néphrotoxicité** – **Toxicité hématologique et respiratoire**	– Toxicité médullaire et muqueuse avec protoxyde azote	– Ne pas interrompre traitement – Surveillance hématologique et rénale – **AINS contre-indiqués**



▷

Nom DCI	Effets secondaires	Interactions avec anesthésie générale	CAT périopératoire
Azathioprine	– **Leucopénie, anémie** – Thrombopénie, – Tumeur peau – Lymphome – **Toxicité hépatique**	– **Potentialise succinylcholine** – **Potentialise les CND** (besoin ↑ dose) – Métabolisme hépatique	– À administrer avec la prémédication – Surveillance fonction rénale – **AINS à éviter**
Mycophéno-late mofétil	– Aplasie moelle – **Leucopénie, anémie** – Thrombopénie – Cytolyse hépatique	– **Aucune interaction** – Métabolisme hépatique – Absorption diminuée par antiacides	À administrer avec la prémédication
Cyclophos-phamide	– Hyponatrémie – Néphrotoxiques (cys-tite hémorragique) – Hépatotoxique – Leucopénie, throm-bopénie	– Éviter halogénés – **Potentialise la succinylcholine et les CND** (↑ durée) car effet anti- cholinestérasique pouvant durer jusqu'à 1 mois après l'arrêt de son administration	À administrer avec la prémédication
Ac anti-TNF-α	Infection respiratoire	**Aucune interaction**	– Selon avis du spécialiste Souvent à stopper 1 semaine avant chirurgie (risque sepsis)

D'après *Gestion péri-opératoire des traitements chronique et dispositifs médicaux*. RFE 2009.

Immunosuppresseurs, grossesse et allaitement maternel

Immunosuppresseurs grossesse et allaitement.

Noms	Toxicité	Classe FDA*	Utilisation pendant la grossesse (effets fœtaux)	Utilisation en cas d'allaitement maternel
Les anti-calcineurines				
Ciclosporine	– HTA – Néphrotoxicité, hyperkaliémie – Hirsutisme – Hypertrophie gingivale	C	– Possible si indispensable – Pas d'évidence de malformation fœtale accrue – Non-tératogène – Risque infection à CMV, diabète gestationnel, HTA, PE, RCIU – Adapter les posologies surtout au 3e trimestre car la grossesse modifie sa biodisponibilité	Possible
Tacrolimus (Prograft®, Protopic®)	– HTA – Neurotoxicité – Néphrotoxicité, hyperkaliémie – Diabète – Alopécie	C	– Possible si indispensable – Risque infection à CMV, hyperkaliémie néonatale – Adapter posologie	Possible si : – tacrolimus oral ou sous-cutané – pas prématurité – si suivi enfant
Méthotrexate (Methotrexate®)	– Néphrotoxicité – Hématologique – Infection respiratoire		– Contre-indiqué (sauf exception) – Conception possible J1 après arrêt	– Contre-indiqué (sauf exception) – Possible J1 après arrêt



Noms	Toxicité	Classe FDA*	Utilisation pendant la grossesse (effets fœtaux)	Utilisation en cas d'allaitement maternel
Les anti-métabolites				
Azathioprine (Imuran®)	– Hématologique : leucopénie, anémie, thrombopénie, lymphome – Hépatique	D	– Possible si indispensable – FDA : Classe D – Malformation sporadiques – Non-tératogène si < 2 mg/kg – RCIU, prématurité, ictère – Risque infection à CMV	Possible si suivi enfant
Mycophénolate mofétil	– Hématologique : aplasie moelle, leucopénie, anémie, thrombopénie – Hépatique : cytolyse hépatique	D	– Possible si indispensable mais après 1er trimestre – Conception possible 6 semaines après arrêt – Malformations fœtales (4 %), FCS si administré au 1er trimestre – Risque infection à CMV	Pas de données
Cyclophosphamide Endoxan®, Procytox®)	– Hématologique : leucopénie, thrombopénie – Hyponatrémie – Néphrotoxique : cystite hémorragique – Hépatotoxique		– Contre-indiqué (sauf exception) – Conception possible J2 après arrêt	Pas de données
Ac anti-TNF-α Rémicade® Humira® Enbrel®	Infection respiratoire		– Possible si indispensable – Mais dernière injection au début du 3e trimestre (demi-vie = 10 j) – Risque infection à CMV, listériose, toxoplasmose…	Possible mais considérer enfant comme immunodéprimé pendant les 6 mois qui suivent dernière injection maternelle (différer vaccins vivants)



Noms	Toxicité	Classe FDA*	Utilisation pendant la grossesse (effets fœtaux)	Utilisation en cas d'allaitement maternel
Les inhibiteurs de la M-Tor				
Sirolimus	– Thrombopénie – Hypertriglycérides, hyper-cholestérolémie – Thrombopénie – Lésions cutanés (œdèmes, aphtes…)	C	Contre-indiqué Conception possible 6 semaines après arrêt Risque élevé de malformations et de MFIU	
Leflunomide		X		
Interféron-α	Pas de passage placentaire (PM élevé)		Possible si besoin	Possible
Interféron-β	Pas de passage placentaire (PM élevé)		Possible si besoin	Possible

* Risques selon la classification américaine FDA. Classe A : pas de risque humain, classe B : pas de risque humain mais risque animal, Classe C : risque humain non-exclu, classe D : risque humain évident, classe X : contre-indiqué.

Infarctus du myocarde et grossesse

Acute myocardial infarction and pregnancy

N. Prouteau, L. Pujol, V. Fuzier

Autre nom : syndrome coronarien aigu.

Généralités sur la pathologie

Définition

IDM survenant pendant la grossesse (dernier trimestre le plus souvent), au moment de l'accouchement et jusqu'à 12 semaines en postpartum.

Pathogénie

- Plusieurs causes :
  - Fissuration ou rupture de plaque athérome (40 % des cas).
  - Thrombus coronarien (20 %).
  - Dissection coronarienne (20 %).
  - Spasme coronarien, artérite (maladie Kawasaki).
- Facteurs favorisant dans population générale : tabac, œstro-progestatifs, hypercholestérolémie, HTA, diabète, obésité, hérédité, hypothyroïdie, stress, toxicomanie à cocaïne.
- Facteur favorisant chez parturiente : âge maternel avancé.

Mode de transmission

- Facteur héréditaire.

Situations particulières

Penser à éliminer une embolie pulmonaire, une pneumopathie, une cardiomyopathie du péri-partum, une cardiomyopathie préexistante (décompensant au 3e trimestre) ou une tocolyse prolongée et à forte dose.

Cas chez la femme enceinte

Cas en augmentation (âge maternel avancé, facteurs de risques cardio-vasculaires).

Incidence

3 à 10/100 000 chez la femme enceinte

Signes cliniques

- Y penser car diagnostic difficile pendant la grossesse (confondu avec gastralgies, reflux gastro-œsophagien).
- Douleur rétro-sternale, intense et angoissante.
- Sueurs, dyspnée, agitation, nausées, vomissements, hoquet, état subfébrile.
- Tachycardie et bruits du cœur assourdis.

Évolution, complications

- Choc cardiogénique (si nécrose > 40-50 %) ou non cardiogénique (vagal).
- Trouble du rythme et de la conduction.
- Risque dissection coronaire.
- Syndrome Dressler (péricardite ou pleuro-péricardite, douleurs articulaires diffuses et syndrome inflammatoire biologique) apparait entre la 3e semaine et le 3e mois post IDM.
- Les pathologies cardiovasculaires représentent la seconde cause de mortalité maternelle en France (CNEMM 2007-2009 : 14 %). Mortalité maternelle (× 2 *vs* femmes non-enceintes) environ 7 % si antécédent d'IDM et jusqu'à 35 % si IDM péri-partum.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

- Mortalité fœtale jusqu'à 15 % si IDM pendant grossesse.
- RCIU si administration prolongée des β-bloquants.

Diagnostic

- ECG (interprétation difficile avec les modifications lors de la grossesse : déviation axiale G, trouble repolarisation, anomalie onde Q).
- Troponine Ic (> 0,15 ng/ml).
- Coronarographie (permet le diagnostic et le traitement).

Examens complémentaires

- Bilan cardiaque complet : pro-BNP (2 fois plus haut chez femme enceinte), RT (cardiomégalie), échographie cardiaque, IRM cardiaque (en cours évaluation).
- ECG et échographie de stress selon recommandations internationales, sous monitorage fœtal et limitée à 70 % de FC maximale.

Prise en charge obstétricale

Objectif : limiter besoins en oxygène.

- Hospitalisation USIC, niveau 3, repos.
- Correction d'une anémie (but : Ht > 30 %).
- Arrêt des médicaments potentiellement tératogènes (IEC, ARA2, statines).
- β-bloquants : métoprolol (spironolactone contre-indiqué pendant la grossesse).
- Dérivées nitrés + hydralazine.
- Aspirine < 150 mg, clopidogrel.
- Antalgiques, oxygène.
- Anticoagulation si FEV < 40 %.
- Prévoir accouchement dès que possible.
- Stents (« nus » préférentiellement) ou pontage coronarien possible, voir recommandés pour éviter double thérapie antiplaquettaire prolongée.
- Thrombolyse contre-indiquée (en théorie) pendant grossesse et post-partum mais cas décrit (alteplase) d'utilisation en péri-partum.

Si besoin tocolyse

- Éviter β-2 agonistes.
- Préférer inhibiteurs calciques et atosiban.

Niveau de maternité

Grossesse de mauvais pronostic si IDM survient lors de la grossesse (classe WHO III-IV) : prise en charge en niveau 3 avec disponibilité table coronarographie et USI cardiologie.

Mode d'accouchement

- Majoration de mortalité maternelle si accouchement dans les 2 semaines après IDM.
- Accouchement programmé, selon les indications obstétricales.
- Toujours privilégier AVB. Pas de césarienne systématique.
- Si patiente stabilisée sous traitement : déclenchement possible.
- Injection lente d'ocytociques : 5 UI en 10 minutes minimum.

Accouchement par voie basse

- Accouchement déclenché si conditions obstétricales favorables, fonction cardiaque stable (pas de signe insuffisance cardiaque avec le traitement, NYHA 1-2) et FEV > 40 %, sous analgésie péridurale précoce et titrée, sous monitorage maternel complet (PNI, scope, SpO_2).

- Oxygénothérapie pour SpO_2> 95 %.
- Limiter efforts expulsifs, extraction instrumentale facile.

Césarienne

- Césarienne avec anesthésie péridurale si la patiente supporte le décubitus dorsal avec tilt gauche ou Péri-rachianesthésie continue.
- Éviter rachianesthésie.
- Sous AG : éviter crash induction, induction « cardiaque » avec morphinique.

Hémorragie du post-partum

Sulprostone contre-indiqué si IDM pendant la grossesse sauf si pronostic vital engagé.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Échographie cardiaque obligatoire.
- Poursuite de l'aspirine.
- Respect des délais avec clopidogrel, HBPM.

Monitorage/équipement

Pression invasive si besoin.

Intubation

Avec morphinique (éviter toute tachycardie).

Anesthésie générale

Stabilité hémodynamique. Induction « cardiaque » avec morphinique.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

- Respect des délais avec PLAVIX, HBPM.
- Analgésie péridurale d'indication médicale. Analgésie précoce pour le travail, titrée, dans tous les cas. Efficace pour la césarienne si la patiente supporte la positon.
- Rachianesthésie *single shot* non recommandée.
- Intérêt de la péri-rachianesthésie si césarienne ou AVB

Après accouchement

Post-partum

- PEC du nouveau-né à recherche hypoglycémie, bradycardie, détresse respiratoire (si β-bloquants). USI cardiologique en post-partum pendant 48 h.
- Suivi cardiologique avec bilan à 3 mois.
  Mettre en place une contraception efficace.

Allaitement maternel

- Peu souhaitable si IDM péri-partum (fatigue), prendre avis du cardiologue.
- Possible sous β-bloquants et certaines IEC (bénazépril, captopril, énalapril ou quinapril).
- Bromocriptine contre-indiquée.

Consultation préconceptionnelle pour grossesse ultérieure

- Si antécédents d'IDM, avis cardiologique avant conception souhaité pour autoriser la grossesse.
- Grossesse possible si absence d'ischémie résiduelle et si FEV ≥ 40 %.
- Délai idéal de 1 an entre IDM et grossesse.
- Suivi en maternité niveau 3 pour PEC cardiaque spécialisée et hospitalisation au moindre signe et dans tous les cas au dernier trimestre.

À retenir

- La survenue d'un IDM lors de la grossesse est un événement rare mais dont l'incidence augmente (âge maternel avancé, tabac, HTA, diabète). Les pathologies cardiovasculaires représentent la seconde cause de mortalité maternelle en France (CNEMM 2007-2009).
- Si IDM en péri-partum. La coronarographie permet le diagnostic et le traitement (stent « nu » préférentiellement). Le traitement de l'IDM n'est pas spécifiques (en dehors des médicaments contre-indiqués pendant la grossesse : IEC, ARAII, statines). La grossesse est à haut risque et la mortalité maternelle est importante (surtout si l'accouchement a lieu dans les 2 semaines post IDM).
- En cas de notion d'IDM avant la conception, la grossesse est possible dans un délai idéal de 1 an et après validation cardiologique (absence d'ischémie résiduelle et si FEV ≥ 40 %).
- Dans tous les cas :
  - La prise en charge de la grossesse se fera en niveau 3, de façon multidisciplinaire avec les cardiologues.
  - L'accouchement doit être programmé. Il faut privilégier la voie basse sous analgésie péridurale, la césarienne n'est pas systématique.
  - La réalisation d'une anesthésie périmédullaire doit respecter les délais d'arrêt spécifique aux antiagrégants plaquettaires et/ou anticoagulants.

Bibliographie

Kulikowski Jd, et al. Heart 2015;6:in press.
Pulivarthi S, et al. Heart views 2014;15:80-2.
Pacheco LD, et al. Clin Obstet Gynecol 2014;57:835-43.
Rosa GM, et al. G Ital Cardiol 2013;14:126-34.
Kamiya CA. Circ J 2013;77:606-7.

Insuffisance antéhypophysaire
Hypopituitarism

V. Fuzier

Autres noms : hypopituitarisme.

Généralités sur la pathologie

Définition

• Déficit des fonctions hypophysaires antérieures : insuffisance gonadotrope LH et FSH), corticotrope (ACTH), somatotrope (GH), thyréotrope (TSH) et lactotrope (PRL). L'axe gonadotrope est le premier touché.

• Si elle est associée à un déficit post hypophysaire, elle réalise un panhypopituitarisme.

Pathogénie

- Iatrogène (post chirurgical).
- Tumoral (adénome hypophysaire).
- Lymphocytaire (hypophysite).
- Hémorragique (Syndrome de Sheehan)
- Congénitaux : mutations de facteurs de transcription impliqués dans ontogénèse hypophysaire.

Mode de transmission

- Si formes congénitales.

Incidence

1 nouveau cas pour 3000 ou 4000 naissances.

Prévalence

1 à 5/10 000 si congénital

Signes cliniques

- Hypogonadisme hypogonadrope :
  - Atrophie vulvaire, sécheresse vaginale, peau fine, atrophie mammaire.
  - Dysménorrhée, aménorrhée, absence de retour de couches, ostéoporose.
- Insuffisance corticotrope :
  - Dépigmentation (pas mélanodermie), asthénie, hypotension, hypoglycémie.
  - Hyponatrémie de dilution (ACTH inhibe ADH).
- Insuffisance somatotrope :
  - Retard de croissance harmonieux, obésité androïde.
  - Hypoglycémie à jeun ou à effort, fatigabilité musculaire, troubles d'humeur.
- Insuffisance thyréotrope :
  - Hypothyroïdie sans myxœdème ni goitre.
- Insuffisance lactotrope (quasi-inexistant) :
  - Absence de montée laiteuse si syndrome Sheehan.

Évolution, complications

Pan-hypopituitarisme.

Diagnostic

• Œstradiol↓, FSH et LH inadaptés (N ou ↓).

• Test de stimulation à GnRH (LHRH) soit normal (insuffisance hypothalamique) soit négatif (insuffisance hypophysaire).

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

- Cortisol à 8 h ↓, ACTH inadapté (N ou ↓).
- Test de stimulation à ACTH négatif.
- Dosage GH peu fiable. T4L↓, FSH et TSH inadaptée (N ou ↓).

Examens complémentaires

- Hyponatrémie (insuffisance corticotrope et thyréotrope).
- Hypoglycémie (insuffisance somatotrope et corticotrope).
- Anémie (insuffisance somatotrope et thyréotrope.
- Hypercholestérolémie (insuffisance thyréotrope).
- Bilan ophtalmologique.
- IRM hypophyse visualisent adénome et extension au chiasma optique.

Traitement

- Traitement substitutif.
- Toujours axe corticotrope en premier : hydrocortisone.
- L-thyroxine, Œstro-progestatifs. Pas d'hormone de croissance.
- Pas de substitution pour axe lactotrope.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Possible.

Consultation préconceptionnelle

Grossesse possible après induction d'ovulation et sous traitement substitutif.

Pendant la grossesse

- Adapter traitement substitutif (L thyroxine).
- Vérifier équilibre hormonal hypophysaire.
- Surveiller le syndrome tumoral : clinique, champ visuel, IRM sans gadolinium.

Diagnostic anténatal

Non indiqué.

Effets sur la grossesse

Fertilité diminuée si maladie non traitée.

Effets de la grossesse

- Pendant la grossesse, on note une augmentation du volume de l'hypophyse jusqu'à 45 %.
- Surveiller le syndrome tumoral et adapter traitement substitutif.

Risques fœtaux et néonataux

FCS, MFIU, RCIU.

Niveau de maternité

Dépend des complications survenues pendant la grossesse et du terme de l'accouchement.

Mode d'accouchement

- Dépend d'évolutivité de la tumeur pendant la grossesse.
- Ocytocine possible.
- Majoration des doses hydrocortisone à accouchement (20 mg VO dès début du travail puis toutes les 4 h, 25 mg IV à l'arrivée en salle de travail puis toutes les 6h).

Accouchement par voie basse

- Possible si aucune évolutivité de la tumeur pendant la grossesse.
- Extraction instrumentale si HTIC.

Césarienne

Parfois nécessaire si syndrome tumoral (HTIC).

Hémorragie du post-partum

Pas de risque majoré.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Suivi spécialisé endocrinologue (insuffisance antéhypophysaire).
- Recherche d'un syndrome tumoral (troubles visuels, céphalées, HTIC).
- Majoration des doses hydrocortisone.

Installation

Sans particularité.

Installation, intubation

Sans particularité. Voir fiche Hypothyroïdie et Insuffisance surrénale.

Anesthésie générale

- Sans particularité si asymptomatique.
- Anesthésie d'une HTIC dans les autres cas.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

Possible, en l'absence d'HTIC.

Après accouchement

Post-partum

Poursuivre corticothérapie et repasser aux doses habituelles en 3 jours.

Allaitement maternel

- Possible si prolactinémie suffisante.
- Contre-indication formelle si HTIC.

À retenir

▶ Insuffisance de l'hypophyse antérieure (axe gonadotrope est le premier touché).

▶ La grossesse est possible en cas de traitement substitutif et après induction ovulation.

▶ Le traitement repose sur une corticothérapie, une adaptation du traitement substitutif (L-thyroxine). En cas de forme évoluée, une chirurgie d'exérèse est réalisable en post-partum.

▶ L'accouchement par voie basse avec extraction instrumentale est possible en l'absence d'évolutivité du syndrome tumoral. Une césarienne est parfois nécessaire si les complications évolutives de l'adénome justifient une neurochirurgie.

▶ L'anesthésie est sans particularité si la patiente est asymptomatique. Elle est spécifique d'une HTIC dans les autres cas.

▶ Centre de référence des maladies rares d'origine hypophysaire (DEFHY). Coordonnateur : Pr T Brue. Hôpital Timone Adulte. Marseille.

Bibliographie

Lata I. J Hum Reprod Sci 2014;7:218-20.
Daniel A, et al. Case Rep Endocrinol 2012;2012:356-429.
Karaca Z. Best Pract Res Clin Endocrinol Metab 2011;25:897-910.
Motivala S, et al. Endocrinol Metab Clin North Am 2011;40:827-36.

Insuffisance aortique

Aortic insufficiency or regurgitation

D. Chassard

Généralités sur la pathologie

Définition

Incontinence de la valve aortique.

Pathogénie

- Régurgitation diastolique dans le ventricule gauche (VG) (chute PAD) entrainant progressivement une dilatation du VG et augmentation du VES (hyperpulsatilité). Augmentation du travail du VG et HVG jusqu'à insuffisance cardiaque.
- Plusieurs causes :
  - Congénitale (associée à une bicuspidie ou CIV).
  - Maladie annulo-ectasiante (1re cause d'IA chronique) : syndrome de Marfan, Ehlers-Danlos.
  - Secondaire à endocardite (1re cause d'IA aigüe), RAA ou maladie inflammatoire (lupus, Takayasu, SPA, Horton).

Mode de transmission

Rarement génétique (maladie de Marfan, ectasie aorte).

Types

IAo sévère : FEV < 50 %, diamètre télédiastolique > 70 mm, PAD < 40 mm Hg, IM fonctionnelle, trouble du rythme ou conduction, signes insuffisance cardiaque gauche.

Situations particulières

- Association fréquente à d'autres valvulopathies (mitrales).
- Peut se voir dans le cadre de maladie de Marfan, d'Ehlers-Danlos, de Lupus, Takayasu…

Incidence

Environ 8 % des valvulopathies (enquête européenne).

Signes cliniques

- Asymptomatique longtemps.
- Signe IVG : dyspnée effort, asthénie.
- Angor fonctionnel.
- Hyperpulsatilité artérielle avec élargissement de différentielle (diminution PAD).
- Souvent signes dominés par une pathologie valvulaire associée comme le RM.

Évolution, complications

- Endocardite : première complication +++
- IAo aigüe avec choc cardiogénique (endocardite, dissection aortique).
- Détérioration progressive et irréversible de la fonction systolique du VG.
- Insuffisance cardiaque gauche Trouble rythme, conduction sur HVG.
- Dissection, rupture de l'aorte.

Diagnostic

- Souffle proto-diastolique « doux, lointain, aspiratif » maximum au foyer aortique, irradiant à xiphoïde. Si IAo importante : roulement diastolique, *pistol shot* : claquement méso-systolique, IM fonctionnelle.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

- ECG : normal ou anomalies si IAo importante (HVG, déviation axe gauche, ondes T positives en V5-V6, ESSV, ESV, fibrillation).
- Échocardiographie : Mesure fuite (Vitesse télé diastolique du flux > 20cm/s), de la fraction éjection, de l'épaisseur du myocarde et du diamètre de l'aorte.
- Un diamètre télédiastolique > 70 mm ou un diamètre télésystolique > 50 mm, une FEV < 50 % en échographie sont des critères de gravité.

Examens complémentaires

- Bilan cardiologique complet : troponine IC, Pro-BNP, RT (cardiomégalie, surcharge pulmonaire, dilatation bouton aortique, surcharge pulmonaire). Cathétérisme cardiaque uniquement si signes coronariens.
- Recherche maladie associée (Marfan, lupus).

Traitement

- Traitement médicamenteux symptomatique :
  - Repos.
  - Respecter une tachycardie modérée à 80-90 bpm (diminue la régurgitation).
  - Traiter les troubles du rythme et dyspnée : diurétiques, digoxine.
  - Traiter toute HTA : hydralazine, dihydropirine ou IEC
- Traitement chirurgical :
  - Opération de Bentall, remplacement valvulaire sous CEC.
  - Prophylaxie endocardite spécifique si prothèse valvulaire, antécédent endocardite.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Très nombreuses séries.

Consultation préconceptionnelle

- Les régurgitations valvulaires sont bien tolérées pendant la grossesse et ne posent pas de problème majeur (WHO I), notamment en l'absence d'arythmie et d'insuffisance cardiaque.
- Avis cardiologique : grossesse contre-indiquée ou remplacement valvulaire souhaitable avant conception si RM associé sévère.
- Si IA modérée ou sévère, faire épreuve effort.
- Ne pas oublier de mesurer diamètre aortique, en particulier si bicuspidie.

Pendant la grossesse

- Objectif : Éviter toute augmentation de la post charge, toute poussée catécholinergique, toute HTA (augmentation du volume régurgité). Éviter bradycardie, maintenir une FC accélérée (80-90 bpm). Éviter toute baisse PAD (ischémie).
- Traitement médical dès que IA devient symptomatique.
- Protoxyde azote contre-indiqué (majore HTAP).

Diagnostic anténatal

Non indiqué.

Effets sur la grossesse

- Souvent bien tolérée.
- Interruption anticipée fréquente pour formes évoluées.

Effets de la grossesse

- Vasodilatation modérée et tachycardie de la grossesse améliorent la situation hémodynamique des IAo.
- Complications maternelle rares : OAP, dissection si Marfan, infarctus.

Risques fœtaux et néonataux

Prématurité, RCIU, mort fœtale si chirurgie valvulaire et CEC.

Niveau de maternité

Maternité de proximité (Niveau 2-3 si IAo sévère et/ou décompensée).

Mode d'accouchement

- Selon sévérité de IAo mais privilégier AVB.
- Injection lente des ocytociques (éviter HTA).

Accouchement par voie basse

- AVB possible.
- Éviter efforts expulsifs, extraction instrumentale (surtout si Marfan).
- Analgésie péridurale précoce recommandée.

Césarienne

- Uniquement pour stades décompensés, si maladie de Marfan.
- Sous AG si IA décompensée (Rachianesthésie contre indiquée).

Hémorragie du post-partum

Sulprostone utilisable.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Pas de drogues contre-indiquées de principe.
- Bilan cardiologique. Échographie obligatoire. Gestion des anticoagulants à planifier pour accouchement.
- Objectifs : éviter toute augmentation de la post charge, toute poussée catécholinergique, toute HTA (augmentation du volume régurgité). Éviter bradycardie, maintenir une FC normale ou accélérée. Maintien précharge (hypovolémie mal supportée). Éviter toute baisse de la PAD (risque ischémie).

Installation

- Monitorage complet en salle de naissance : scope, PNI, SpO_2.
- Pression invasive et monitorage ST si IA sévère.

Intubation

RAS, en dehors d'autres maladies associées (Marfan, lupus…).

Anesthésie générale

- Maintien hémodynamique car la circulation coronarienne est très dépendante de la PAD dans formes évoluées.
- si IAo décompensée : étomidate ou propofol en AIVOC pour induction.
- Rémifentanil 0,5 µkg/min pendant 3-5 min pendant préoxygénation

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

- Analgésie péridurale précoce et efficace avec titration des AL.
- Éviter la bradycardie (éviter la clonidine). Préférer éphédrine si hypotension.
- Rachianesthésie non contre indiquée si NYHA 1-2, remplissage adéquat, rythme sinusal avec tachycardie modérée (> 80 bpm) et contrôle des poussées HTA.
- La rachianesthésie *single shot* peut être mal tolérée.

Après accouchement

Post-partum

- Analgésie de qualité.
- Reprise anticoagulation efficace si arythmie.

Allaitement maternel

À évaluer selon traitement anticoagulants, anti-arythmiques.

À retenir

- Les régurgitations valvulaires sont bien tolérées pendant la grossesse et ne posent pas de problème majeur (classe WHO I), notamment en l'absence d'arythmie et d'insuffisance cardiaque.
- Globalement, les situations amenant à proposer une intervention préalable ou à contre-indiquer une grossesse sont la présence d'une dysfonction ventriculaire gauche avérée ou de symptômes sévères (NYHA 3-4).
- Les techniques d'anesthésie privilégient les anesthésies périmédullaires (péridurale ou péri-rachianesthésie combinée).
- Il faut éviter toute bradycardie et toute augmentation des résistances vasculaires systémiques (augmentation du volume régurgité) et éviter les dépresseurs myocardiques et éviter toute baisse de la PAD (ischémie myocardique).
- Pas besoin d'une antibioprophylaxie spécifique de l'endocardite lors de l'accouchement.

Bibliographie

Traill TA. Valvular heart disease and pregnancy. Cardiol Clin 2012;30:369-81.

2011 ESC Guidelines on the management of cardiovascular diseases during pregnancy.

Insuffisance mitrale
Mitral insufficiency ou regurgitation

D. Chassard

Généralités sur la pathologie

Définition

Incontinence de la valve mitrale.

Pathogénie

- Régurgitation systolique du ventricule gauche (VG) dans l'oreillette gauche (OG) avec dilatation progressive de l'OG (arythmie, HTAP, OAP) puis dilatation du VG (surcharge diastolique VG) qui dilate l'anneau mitral et reprise du cercle vicieux
- Plusieurs causes :
  - Congénitale.
  - Secondaire à une infection (RAA ou endocardite), à un infarctus (rupture pilier), à un prolapsus mitral (PVM), à une maladie des tissus élastiques (Marfan, Ehlers-Danlos).

Mode de transmission

Rarement génétique (PVM, Marfan).

Types

IM sévère si volume régurgité ≥ 60 ml, si ouverture régurgitation ≥ 0,4 cm^2.

Situations particulières

- Association fréquente à d'autres valvulopathies (RM, PVM, RA).
- Peut se voir dans le cadre de maladie de Marfan, d'Ehlers-Danlos.

Incidence

- Environ 7 % des valvulopathies (enquête européenne).

Signes cliniques

- Asymptomatique longtemps.
- Dyspnée d'effort progressive, asthénie.

Évolution, complications

- Valvulopathie de bon pronostic.
- IM aigüe avec choc cardiogénique.
- HTAP, insuffisance cardiaque gauche, arythmie, endocardite infectieuse.

Diagnostic

- Souffle holosystolique « en jet de vapeur » irradiant à l'aisselle gauche, éclat B2 si HTAP.
- ECG normal ou anomalies si IM importante (HAG, Sokolov, fibrillation auriculaire).
- Échocardiographie : Critère PISA (*Proximal Isovelocity Surface Area*). Classification légère, moyenne, sévère si volume régurgité < 30 ml/30 – 59 ml/≥ 60 ml et ouverture régurgitation < 0,2 cm^2/0,2 à 0,39 cm2/≥ 0,4 cm^2.

Examens complémentaires

- Bilan cardiologique complet : Pro-BNP, RT (cardiomégalie, surcharge pulmonaire).
- Recherche maladie associée (Marfan, PVM).

Traitement

- Traitement médicamenteux symptomatique.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

  - IEC, β-bloquants pour le remodelage VG.
  - Diurétiques, nitrés si insuffisance cardiaque.
  - Digoxine, anticoagulants si arythmie.
- Traitement chirurgical.
  - Valvuloplastie mitrale ± annuloplastie en 1re intention.
  - Remplacement valvulaire sous CEC.
- Prophylaxie endocardite spécifique si prothèse valvulaire, antécédent endocardite.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Très nombreuses séries.

Consultation préconceptionnelle

- Les régurgitations valvulaires sont bien tolérées pendant la grossesse et ne posent pas de problème majeur (classe WHO I), notamment en l'absence d'arythmie et d'insuffisance cardiaque.
- Avis cardiologique : grossesse contre-indiquée ou remplacement valvulaire souhaitable avant conception si IM sévère.
- Arrêt des médicaments contre-indiqués (IEC).

Pendant la grossesse

- Objectif : éviter toute augmentation de la post charge, toute poussée catécholinergique, toute HTA (augmentation du volume régurgité). Éviter bradycardie, maintien FC normale ou accélérée. L'hypovolémie est mal supportée.
- Si IM sévère/modéré : épreuve d'effort.
- Traitement médical dès que IM symptomatique.
- Protoxyde azote contre-indiqué (majore HTAP).

Diagnostic anténatal

Non indiqué.

Effets sur la grossesse

- Souvent bien tolérée.
- Interruption anticipée fréquente pour formes évoluées.

Effets de la grossesse

- Vasodilatation modérée et tachycardie de la grossesse améliorent la situation hémodynamique des IM.
- Complications maternelles rares : fibrillation auriculaire (4 %), OAP (5 %), emboles, endocardite.

Risques fœtaux et néonataux

Prématurité, RCIU, mort fœtale si chirurgie valvulaire et CEC.

Niveau de maternité

Maternité de proximité (niveau 2-3 si IM sévère et/ou décompensée).

Mode d'accouchement

1. Selon sévérité de IM mais privilégier AVB.
2. Injection lente des ocytociques (éviter HTA).

Accouchement par voie basse

- AVB possible.
- Éviter efforts expulsifs, extraction instrumentale (surtout si Marfan).
- Analgésie péridurale précoce recommandée.

Césarienne

- Uniquement pour stades décompensés, si maladie de Marfan.
- Sous AG si IM décompensée (rachianesthésie contre-indiquée).

Hémorragie du post-partum

Sulprostone utilisable mais risque de majorer HTAP.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Pas de problème particulier si FEV correcte.
- Bilan cardiologique avec échographie obligatoire.
- Gestion des anticoagulants à planifier pour accouchement.
- Objectifs : Éviter toute augmentation de la post charge, toute poussée catécholinergique, toute HTA (augmentation du volume régurgité).
- Éviter bradycardie, maintien FC normale ou accélérée. Maintien précharge (hypovolémie mal supportée).

Installation

- Monitorage complet en salle de naissance : scope, PNI, SpO_2.
- Pression invasive si IM sévère.

Intubation

RAS, en dehors d'autres maladies associées (Marfan, lupus).

Anesthésie générale

- Maintien de la volémie.
- Éviter médicaments dépresseurs myocardiques si insuffisance cardiaque.
- Protoxyde azote contre-indiqué (majore HTAP).

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

- Analgésie précoce et efficace avec titration des AL.
- Éviter la bradycardie (éviter la clonidine).
- Contrôle volémie si fraction raccourcissement > 30 %.
- Préférer éphédrine si hypotension.
- Rachianesthésie non contre indiquée si NYHA 1-2, remplissage adéquat, rythme sinusal avec tachycardie modérée (> 80 bpm) et contrôle des poussées HTA.

Après accouchement

Post-partum

Analgésie de qualité. Reprise anticoagulation efficace si arythmie.

Allaitement maternel

À évaluer selon traitement anticoagulants, anti-arythmiques.

À retenir

▶ Les régurgitations valvulaires sont bien tolérées pendant la grossesse et ne posent pas de problème majeur (classe WHO I), notamment en l'absence d'arythmie et d'insuffisance cardiaque.

▶ Globalement, les situations amenant à proposer une intervention préalable ou à contre-indiquer une grossesse sont la présence d'une dysfonction ventriculaire gauche avérée ou de symptômes sévères (NYHA 3-4).

- Les techniques d'anesthésie privilégient les anesthésies périmédullaires. La rachianesthésie ***single shot*** peut être mal tolérée (l'injection intrathécale de morphiniques seuls est cependant envisageable).
- Il faut éviter toute vasoconstriction (augmentation de post-charge) et toute bradycardie. Le maintien de la précharge et d'une fréquence cardiaque à 80-90 bpm sont recommandés. En cas d'hypotension, l'éphédrine doit être privilégiée.
- Pas besoin d'une antibioprophylaxie spécifique de l'endocardite lors de l'accouchement.

Bibliographie

Lerman TT, et al. Arch Gynecol Obstet 2013;288:288-91.
Traill TA. Cardiol Clin 2012;30:369-81.
2011 ESC Guidelines on the management of cardiovascular diseases during pregnancy.

Insuffisance rénale terminale et dialyse

End-stage kidney disease and dialysis.

F. Bayoumeu, A. Castel, M. Verniolle, J. Etcheverry, M. Guyonnet

Généralités sur la pathologie

Définition

- Diminution du débit de filtration glomérulaire (DFG) < 15 ml/min/1,73 m^2 ou toute insuffisance rénale chronique nécessitant une épuration extra-rénale ou une transplantation.
- L'insuffisance rénale chronique se définit par une anomalie fonctionnelle ou structurelle évoluant depuis ≥ 3 mois et/ou DFG < 90 ml/min depuis ≥ 3 mois.

Types

Selon degré de l'insuffisance rénale, type de dialyse, maladie rénale sous-jacente.

Prévalence

- Maladie rénale chronique : 10 % population générale.
- Insuffisance rénale modérée : 5 % population générale.

Incidence

- 37 000 dialysés en France, en 2010.
- Chez hémodialysées, 1 à 7 % sont enceintes et 30 à 50 % mènent une grossesse à terme.

Cas chez parturiente

Nombreux, < 0,12 % des grossesses aux États-Unis.

Mode de transmission

Variable selon la maladie rénale sous-jacente (néphropathies glomérulaires, vasculaires, tubulo-interstitielles, héréditaires).

Signes cliniques

- Signes urémiques chroniques (anorexie, asthénie, nausée, vomissement, prurit, nycturie, crampes).
- HTA, athérosclérose, dyslipidémie, dysfonction diastolique du ventricule gauche.
- Surcharge vasculaire ou déshydratation.
- Dénutrition, diabète.
- Dysautonomie neuro-végétative, neuropathie périphérique, encéphalopathie urémique.
- Fistule artério-veineuse (FAV).

Évolution et complications

Cardiopathie. Encéphalopathie urémique.

Diagnostic

- Créatinine > 80 μmol/l (pathologique chez parturiente).
- DFG estimé par la clairance de la créatinine. Mesure (et non calcul) de la clairance de la créatinine (formules de Cockcroft ou de MDRD non validées au cours de la grossesse).
- Échographie : taille des reins diminuée.

Examens complémentaires

- Anémie chronique (déficit en érythropoïétine).
- Hypocalcémie (défaut de conversion en vitamine D active).

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

- Thrombopathies (urémique ou post-hémodialyse).
- Acidose métabolique, hyperkaliémie, hypocalcémie, hypoprotidémie.

Traitement
- Symptomatique (tableau 2).
- Vaccination grippe + pneumocoque (+ hépatite B si dialyse).
- Hémodialyse si DFG < 15 ml/min/1,73 m^2 ou signes de gravité.
- Dialyse péritonéale.

Prise en charge obstétricale

Consultation prénatale
- Les risques dépendent plus de stade de insuffisance rénale, de présence d'une protéinurie et d'une HTA que du type de maladie rénale.
- Il reste recommandé de planifier la grossesse avec un avis néphrologique (sévérité de l'insuffisance rénale, HTA et efficacité traitement anti hypertenseurs).
- Contraception dans l'attente d'une transplantation ou du passage à la dialyse.
- Grossesse en dehors des poussées pour les néphropathies secondaires à maladies systémiques (Lupus, vascularite).
- IEC et ARA2 contre-indiqués (MFIU, oligoamnios, malformations fœtales).
- Hypolipémiants contre indiqués pendant la grossesse.
- Diurétiques à éviter (contraction volémie et chute de perfusion placentaire).

Pendant la grossesse
- β-bloquants avec prudence (RCIU, hypoglycémie, bradycardie fœtale).
- Immunosuppresseurs à poursuivre sauf acide mycophenolique et rapamycin (peu de données) et pour chlorambucil et cyclophosphamide (tératogène).
- Prophylaxie par aspirine possible.
- Apport martial, érythropoïétine, transfusion sanguine.
- Ponction biopsie rénale possible avant 32 SA.
- Devenir obstétrical idem en hémodialyse ou dialyse péritonéale.

Diagnostic anténatal
Si maladie rénale congénitale.

Effets sur la grossesse
- ↓ fertilité si insuffisance rénale sévère, si dialyse et si HTA.
- ↑ de morbi-mortalité maternelle.

Effets de la grossesse
- Risques dépendent de stade de insuffisance rénale, de présence d'une protéinurie et d'une HTA. Aggravation de l'anémie.
- Si créatinine > 135 μmol : aggravation de fonction rénale.
- Aggravation de la protéinurie et de HTA.
- Risque de PE surajoutée.

Risques fœtaux et néonataux
RCIU, prématurité, petit poids de naissance, MFIU si insuffisance rénale sévère, si dialyse et si HTA. Hydramnios (si hémodialyse).

Niveau de maternité
Niveau 3, en collaboration avec néphrologue, centre de dialyse.

Mode d'accouchement
Césarienne programmée fréquente.

Accouchement par voie basse
Exceptionnel

Césarienne
- Plus fréquente, le plus souvent en urgence pour rupture des membranes.
- À programmer chaque fois que possible en concertation avec l'équipe de dialyse (dialyse la veille).

Hémorragie du post-partum
Risque majoré.

Prise en charge anesthésique

Évaluation
- Néphrologique (hyperkaliémie, dernière dialyse, dernière injection anti coagulants). Si hémodialyse : à faire dans les 24h avant accouchement et éliminer complications associées à dialyse (tableau 3).
- Cardiologique (HTA, athérosclérose, dyslipidémie, hypertrophie ventricule gauche) : ECG (signes hyperkaliémie, hypocalcémie, HVG), échographie cardiaque.
- Hémostase (plaquettes, facteur Willebrand, hémostase).
- Endocrinologique (diabète, hypocalcémie).
- Neurologique (neuropathie, dysautonomie, encéphalopathie).

Installation
- Antibioprophylaxie systématique. Précautions antiseptiques importantes.
- Préserver capital veineux.
- Abord veineux (périphérique ou central) controlatéral à la fistule artério-veineuse.
- protection de la fistule artério-veineuse.
- Attention au brassard à tension. Cathéter artériel, VVC.
- Attention au risque de compression (ostéomalacie, neuropathie diabétique ou liée aux traitements).

Remplissage
- Risque hypovolémie ou surcharge (œdème pulmonaire).
- Pas d'apport de potassium (pas de Ringer lactate) si anurique.
- Moitié G5 % et moitié chloruré.
- Éviter HEA 6 % type ELOHES, pas de risque avec HEA de plus faible PM.

Intubation
- Risque inhalation +++ (↓ vidange gastrique et ↑ acidité) : cimétidine 300 mg.
- Risque intubation difficile.

Anesthésie générale
- Plus difficile que l'ALR en raison des modifications pharmacocinétiques.
- Préférer drogues à métabolisme hépatique, sans métabolites actifs (tableau 4).
- Succinylcholine possible si kaliémie normale (majoration de K de 0,5 mEq/l).
- Curares non dépolarisants possible mais potentialisés si hypermagnésémie. Monitorage de la curarisation.
- Éviter hypercapnie (risque acidose et hyperkaliémie).

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie
- Prendre avis hémostase pour une évaluation correcte de l'hémostase (test de fonctionnalité plaquettaire, recherche Willebrand, thromboélastogramme).

- Évaluer neuropathie périphérique avant APM.
- ↑ durée action et toxicité des AL.
- Bénéfice-risque à évaluer dans l'urgence.
- Attention à dysautonomie neuro-végétative.

Après accouchement

Post-partum

- Oxygénothérapie si anémie, risque atélectasie post op, pneumonie.
- Protecteurs gastriques (risque gastrite, hémorragie digestive).
- Prévention de la thrombose post opératoire.
- Adaptation dose ou intervalle d'administration des antalgiques.
- Contre-indication des anti-inflammatoires, aminosides.
- Surveillance kaliémie et fonction rénale : aggravation si DFG ≤ 40 ml/min/1,73 m^2 et protéinurie >1g/24 h.
- Protection de la fistule artério-veineuse.

Allaitement maternel

- Contre indiqué si ARA2, si immunosuppresseurs.
- Possible avec certains IEC (captopril, énalapril, bénazépril, quinapril) sauf si enfant prématuré et/ou avec une insuffisance rénale.

À retenir

▶ Une insuffisance rénale terminale se définie par une diminution du débit de filtration glomérulaire < 15 ml/min/1,73 m2 ou par toute insuffisance rénale chronique nécessitant une épuration extra-rénale ou une transplantation.

▶ Une créatinine > 80 µmol/l est pathologique chez la parturiente. La clairance de créatinine doit se mesurer au cours de la grossesse et non se calculer (les formules de Cockcroft ou de MDRD ne sont pas validées).

▶ Les risques dépendent plus de stade de l'insuffisance rénale, de la présence d'une protéinurie et d'une HTA que du type de maladie rénale. Il reste recommandé de planifier la grossesse avec un avis néphrologique. Une contraception est souhaitable dans l'attente d'une transplantation ou du passage à la dialyse. Une grossesse est envisageable en dehors des poussées pour les néphropathies secondaires à maladies systémiques (lupus, vascularite). Les IEC, ARA2, hypolipémiants sont contre-indiqués pendant la grossesse et les diurétiques à éviter

▶ La grossesse est à haut risque (HTA, PE, MFIU, prématurité, RCIU) et nécessite une PEC en niveau 3, en collaboration avec le néphrologue (dialyse) et le cardiologue (HTA, dyslipidémie, athérosclérose, HVG).

▶ La césarienne programmée est plus fréquente.

▶ Les techniques anesthésiques privilégient les anesthésies périmédullaires, avec l'accord d'un hémostasien (test de fonctionnalité plaquettaires, recherche Willebrand, thromboélastogramme). Il faut adapter les médicaments et les doses selon la sévérité de l'atteinte rénale.

▶ Réseau épidémiologique et information en néphrologie (REIN). Paris.

Tableau 1. **Complications de l'insuffisance rénale chronique.**

Cardiovasculaires – HTA – Surcharge volémique – HVG – Athérosclérose – Péricardite urémique – Cardiomyopathie urémique	**Respiratoires** – Infections – Risque intubation difficile – Risque inhalation
Métabolique – Hyperkaliémie – Acidose métabolique – Hyponatrémie – Hypocalcémie – Hypermagnésémie – Hypoglycémie – Chute protéine	**Hématologique** – Anémie – Thrombopathie – Trouble de coagulation – Dysfonction leucocytes
Neurologique – Neuropathie périphérique – Dysautonomie – Convulsion	**Gastro-intestinal** – Retard de vidange gastrique – Augmentation acidité gastrique – Dénutrition – Hépatite

Tableau 2. **Traitement des complications de l'insuffisance rénale chronique (IRC).**

Complications de l'IRC	Cible « idéale »	Traitements
HTA	PAD < 90 mm Hg PA < 130/80 mm Hg	– 1er choix : β-bloquants, méthyldopa – 2e choix : inhibiteurs calciques – Diurétiques à éviter – IEC, ARA2 contre indiqués – Restriction en sel (4-6g/j) si HTA
Diabète	HbA1c < 6,5 %	Régime, insuline
Anémie	Hb > 11 g/dl	– Fer, acide folique – Erythropéïtine voir transfusion sanguine
Acidose métabolique	[HCO3-] > 20 mmol/l	– Bicarbonate de sodium oral – Eau de Vichy
Hyperkaliémie		– Éviter aliments riches en potassium – Kayexalate, correction de l'acidose
Hypocalcémie	Normocalcémie	– Apport : 1g/jour – Calcium carbonate, vitamine D
Malnutrition	IMC = 18-25 kg/m^2 Protéinurie < 0,5	Apports suffisants en calories (30-35 kcal/kg/j) et surtout en protéines (1 g/kg/j + 20 g pour croissance fœtale)

Tableau 3. Complications associées à la dialyse.

Complications de l'hémodialyse	
Variation volémie	– Hypotension pendant la dialyse – Légère surcharge volémique post dialyse (+ 3-4 % du poids du corps dans les premières 48 heures)
Cardiovasculaire	– Accélération de l'athérosclérose – HTA systémique – Risque de péricardite si dialyse inadéquate
Hémostase	– Anomalies de la fonction plaquettaires – Besoin anticoagulation sous dialyse
Infection	Hépatite, HIV, tuberculose, SAMR
Complications de la dialyse péritonéale	
Digestive	Péritonite, ascite

Tableau 4. Gestion des médicaments d'anesthésie lors d'une insuffisance rénale chronique.

Drogues anesthésiques	Utilisation	Dose	Dialysable	Remarques
Propofol	Possible	N	Oui	Attention au bolus (si hypovolémie)
Thiopental	Possible	N	Oui	Attention au bolus (si hypovolémie)
Midazolam	À éviter	-	Oui	Accumulation des métaboliques actifs
Etomidate	Possible	N	Oui	
Kétamine	Possible	N	Oui	
Sévoflurane	Possible	N	Oui	Risque théorique de surcharge ions fluorés
Sufentanil – Alfentanil	Possible	N	Oui	Pas adaptation dose nécessaire RAS
Fentanyl	Attention	N ou ↓	Oui	Réduire dose de 50 % si IRT
Rémifentanil	À privilégier	N	Oui	RAS
Succinylcholine	Attention	N	Oui	Risque hyperkaliémie et risque de bloc prolongé
Atracurium, cisatracurium	Possible	N	Oui	RAS (indépendant de fonction rénale) Potentialisés si hypermagnésémie
Rocuronium, vécuronium	Attention		Oui	Grande variabilité, risque de bloc prolongé (élimination rénale lente)
Néostigmine	Possible	N	Oui	Retard d'élimination rénale
Paracétamol	Attention	N	Oui	Augmenter intervalle de prise à 8 h
clonidine	Possible	N	Oui	
Morphine Codéine oxycodone	Attention	↓	Non	Réduire dose de 50 à 75 % Accumulation morphine 3 et 6 glucuronoconjugués : effet prolongé

D'après Chestnut DH. Renal disease. Chapter 50. In : Obstetric anesthesia. Principles and practice. Third edition.

Bibliographie

Diagnostic d'insuffisance rénale chronique chez l'enfant et l'adulte. HAS 2002.
Castellano G, et al. Kidney Blood Press Res 2011;34:253-60.
Hladunewich M, et al. Sem Dial 2011;24:634-9.
Graig RG, et al. Br J Anaesth 2008;101:296-310.

Insuffisance surrénale aiguë

Acute adrenal insufficiency

R. Fuzier, V. Fuzier

Généralités sur la pathologie

Définition

- Déficit aigu en hormones surrénaliennes (gluco et minéralo-corticoïdes).
- Urgence thérapeutique vitale.

Pathogénie

- Déficit des sécrétions cortico-surrénaliennes : insuffisance en aldostérone (perte sodée urinaire, déshydratation extracellulaire et hyperhydratation intracellulaire), insuffisance en cortisol (asthénie, hypoglycémie), élévation de l'ACTH (mélanodermie).
- 2 causes :
  - Facteurs de décompensation d'une insuffisance surrénale lente/chronique : iatrogène (mauvaise observance ou arrêt du traitement, prise diurétiques, laxatifs, opiacés, sédatifs, antiépileptiques), événement intercurrent (infection, traumatisme, grossesse, stress, intervention), déficit hydrosodé (régime sans sel, pertes hydro-sodées, diurétiques et laxatifs).
  - Hémorragie bilatérale des surrénales : thrombose veineuse sur SAPL, purpura fulminans, hémorragie opératoire, traumatique ou néoplasique…

Mode de transmission

Variable selon les étiologies des insuffisances surrénaliennes chroniques.

Situations particulières

Syndrome de Waterhouse-Fredericksen : ISA causée par infection bactérienne sévère (purpura fulminans à méningocoque). Une hémorragie bilatérale des surrénales est retrouvée à l'autopsie.

Incidence

1 nouveau cas/2 500 personnes.

Sexe ratio

Prédominance féminine.

Signes cliniques

- Signes de déshydratation : hypotension, tachycardie, choc hypovolémique.
- Signes d'hyperkaliémie : diarrhée, nausées, vomissement, douleur abdominales.
- Signes d'hypoglycémie : confusion, trouble de vigilance, coma…

Évolution, complications

Coma, collapsus, décès, syndrome de Cushing (si surdosage en glucocorticoïdes).

Diagnostic

- Ne doit pas retarder le traitement : urgence médicale.
- ACTH ↑, cortisol dosé à 8h ↓, aldostérone ↓ et rénine ↑.
- Test au Synacthene® négatif.
- Échographie, scanner des glandes surrénales : calcifications, atrophie bilatérale des surrénales.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Examens complémentaires

- Biologique : anémie, leuconeutropénie, hyperéosinophilie, hyponatrémie, hyperkaliémie, natriurèse ↑, hypoglycémie à jeun, insuffisance rénale fonctionnelle.
- ECG : signes hyperkaliémie, IDM.
- Radiologie thoracique : séquelles de tuberculose.
- Recherche infection, SAPL….

Traitement

- Urgence vitale : transfert en réanimation, scope, PNI, VVP, SNG, SU.
- Remplissage par colloïdes.
- Réhydratation par 2 litres de G5 % + 9g NaCl/l mais sans apport potassique en 2 h puis 2-4l sur 24h.
- Hydrocortisone 100 mg IM ou IVD puis 100 mg/6 h IVL (300 à 400 mg/j) pendant 3-4 j avant relais oral.
- Traitement de cause déclenchant (arrêt diurétiques, laxatifs).

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Vingtaine de cas publiés où apparition pendant la grossesse ou en post-partum, mais publications anciennes. Actuellement ISA rare du fait du suivi et du traitement des insuffisances surrénalienne chronique.

Consultation préconceptionnelle

- Nécessite un avis spécialisé (endocrinologue).
- Surveillance particulière de toute insuffisance surrénalienne chronique.

Pendant la grossesse

- Diagnostic difficile si survenue pendant la grossesse (rénine peu interprétable lors de la grossesse). Instituer le traitement en urgence au moindre doute.
- Poursuite éventuelle de la fludrocortisone (doses identiques aux doses initiales).
- Poursuite et majoration des doses d'hydrocortisone avec passage IV.
- Hydrocortisone 100 mg IV si nausée-vomissements, accouchement, césarienne.
- Hydrocortisone 25 à 50 mg IV/6 à 8 h dès le début du travail.
- Surveillance biologique par ionogramme.

Diagnostic anténatal

Non indiqué.

Effets sur la grossesse

- Mortalité maternelle : 50 % (collapsus cardiovasculaire).
- Mortalité fœtale importante : MFIU, RCIU.

Effets de la grossesse

- Aggravation de toute insuffisance surrénale chronique lors de la grossesse.
- Effets secondaires maternels du traitement (majoration des glucocorticoïdes) : prise de poids maternel, vergetures, diabète gestationnel, intolérance au glucose, HTA, PE et ses complications.

Risques fœtaux et néonataux

MFIU

Niveau de maternité

Si possible, transfert en maternité de niveau 2 ou 3.

Mode d'accouchement

- Selon indications obstétricales.
- Dans l'idéal, l'accouchement doit être programmé, avec un protocole de majoration d'hydrocortisone fixé selon avis spécialisé.

Accouchement par voie basse

- Réhydratation G5 % (2l en 2 h puis 2-4l sur 24h) dès le début du travail
- Hydrocortisone 100 mg IVL, dès début du travail.
- Puis 50 mg/6 h ou PSE 100 mg/24 h pendant 24-48 H.
- Puis relais VO à dose double ou triple dès la reprise du transit.
- Puis retour aux doses initiales d'hydrocortisone en 4 à 6 jours.

Césarienne

- Réhydratation G5 % (2l en 2 h puis 2-4l sur 24h) + 9g NaCl/l mais sans apport potassique.
- Hydrocortisone 100 mg IVL avant intervention.
- puis 50 mg/6 h ou PSE 100 mg/24 h pendant 24-48 H.
- puis relais VO à dose double ou triple dès la reprise du transit.
- puis retour aux doses initiales d'hydrocortisone en 4 à 6 jours.

Hémorragie du post-partum

Pas de risque majoré d'HPP

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Y penser devant toute insuffisance surrénale chronique.
- Avis spécialisé (endocrinologue).
- Poursuite éventuelle de fludrocortisone (aux doses initiales).
- Majoration des doses d'hydrocortisone et passage IV : 100 mg puis 50 mg IV/6 h ou PSE 100 mg/24h.

Installation

Surveillance PNI, hypoglycémie.

Intubation

- Intubation difficile si obésité. Risque inhalation majoré si diabète, obésité.
- Prévenir pic d'HTA à intubation.

Anesthésie générale

- Attention succinylcholine et hyperkaliémie. Monitorage des curares.
- Etomidate contre-indiquée si insuffisance surrénalienne non traitée (inhibition cortico-surrénale transitoire).

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

- APM non contre-indiquée. Technique difficile si obésité.
- Prévention hypotension et vasopresseurs à petites doses (hypersensibilité).

Après accouchement

Post-partum

Poursuite du traitement IV pendant 24-48 h puis relais oral à dose double ou triple dès la reprise du transit, puis retour aux doses initiales d'hydrocortisone en 4 à 6 jours.

Allaitement maternel

Possible

À retenir

- Déficit aigu en hormones surrénaliennes (gluco et minéralo-corticoïdes) soit par décompensation d'une insuffisance surrénalienne chronique, soit par hémorragie des surrénale. C'est une urgence thérapeutique vitale.
- La survenue d'une insuffisance surrénalienne aigüe est rare lors de la grossesse, probablement en raison du suivi et du traitement des patientes présentant une insuffisance surrénale chronique.
- Le diagnostic d'insuffisance surrénalienne aigüe est difficile lors de la grossesse.
- Un traitement urgent par corticothérapie (hydrocortisone 100 mg IVD puis 50-100 mg/6h IVL) doit être initié au moindre doute, en raison d'une importante mortalité maternelle et fœtale.
- Les techniques anesthésiques privilégient les anesthésies périmédullaires, en prévenant toute hypotension (utiliser de petites doses de vasopresseurs car hypersensibilité). L'anesthésie générale est à risque d'inhalation et d'intubation difficile (si obésité). La succinylcholine doit être évitée en cas d'hyperkaliémie. L'étomidate est contre indiqué en cas d'insuffisance surrénalienne non traitée (inhibition cortico-surrénale transitoire).
- Centre de référence des Maladies Rares de la Surrénale. Pr J Bertherat. Hôpital Cochin. APHP. Paris.

Bibliographie

Mghaieth F, et al. Tunis Med 2012;90:897-8.
Saulnier PJ, et al. Eur Pediatr 2010;169:763-5.
Perlitz Y, et al. Obstet Gynecol Surv 1999;54:717-22.
Guivarc'h-Leveque A, et al. J Gynecol Obstet Biol Reprod 1993;22:879-80.

Insuffisance respiratoire restrictive

Restrictive Lung Disease

J. Corouge, L. Wémeau, A.-S. Ducloy

Généralités sur la pathologie

Définition

- Diminution des volumes pulmonaires avec une capacité pulmonaire totale (CPT) < 80 %.
- Diminution associée des débits : VEMS et CVF
- Mais rapport de Tiffeneau = VEMS/CVF normal (≥0,7 sauf si syndrome obstructif associé)

Pathogénie

Variable selon l'étiologie : perte de volume pulmonaire, atteinte parenchymateuse ou extra parenchymateuse.

Mode de transmission

Selon étiologie.

Types

- Atteintes neuromusculaires : myopathies, myasthénie, sclérose latérale amyotrophique, amyotrophie spinale, traumatisme médullaire cervical, poliomyélite, Guillain Barré, paralysie diaphragmatique, …
- Atteintes pulmonaires : fibrose pulmonaire interstitielle primitive et autres pneumopathies interstitielles diffuses, exérèse chirurgicale (lobectomie, pneumonectomie).
- Atteintes pariétales : scoliose et cyphoscoliose sévère, atteinte pleurale, obésité.

Prévalence

Selon étiologie.

Sex ratio

Selon étiologie

Signes cliniques

- Dyspnée, déformation thoracique.
- Signes associés selon la maladie causale.

Évolution, complications

- Insuffisance respiratoire chronique et oxygénothérapie longue durée.
- Retentissement cardiaque droit et HTAP.
- Évolution de la maladie causale.

Diagnostic

Selon la définition (*cf.* ci-dessus).

Examens complémentaires

- EFR
- Gazométrie artérielle
- Imagerie : radiographie standard ± scanner
- Retentissement cardiaque : échographie trans-thoracique

Traitement

- Oxygénothérapie longue durée
- Assistance ventilatoire non invasive
- Parfois trachéotomie et assistance respiratoire
- Traitement de la maladie causale

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Prise en charge obstétricale

Cas chez femme enceinte

De plus en plus fréquents, notamment avec l'allongement de la durée de vie des patientes atteintes de pathologies neuromusculaires.

Consultation préconceptionelle

- Évaluation de la sévérité de l'insuffisance respiratoire.
- Évaluation de la sévérité de la maladie causale.
- Clinique, EFR, gaz du sang.
- Déconseiller la grossesse en cas d'insuffisance respiratoire sévère et/ou d'hypertension artérielle pulmonaire.

Pendant la grossesse

- Poursuite de l'oxygénothérapie et des traitements selon la pathologie causale.
- Si atteinte sévère, surveillance mensuelle en début de grossesse, puis tous les 15 jours au 3e trimestre.

Effets sur la grossesse

Selon la pathologie causale.

Effets de la grossesse

- Physiologiquement, hyperventilation et diminution de la CRF.
- Possible décompensation de l'insuffisance respiratoire, notamment du 3e trimestre.
- Parfois nécessité d'introduire une assistance ventilatoire en fin de grossesse.
- Possible accentuation de la déformation rachidienne.

Risques fœtaux et néonataux

Risque de RCIU, de prématurité.

Niveau de maternité

- Maternité de proximité avec suivi du pneumologue qui assure le suivi de la patiente.
- Maternité disposant d'une réanimation maternelle si insuffisance respiratoire sévère.

Mode accouchement

Selon la gravité de l'état respiratoire.

Accouchement par voie basse

Possible en cas d'atteinte respiratoire modérée, sous analgésie péridurale, avec limitation des efforts expulsifs.

Césarienne

Césarienne programmée entre 34 et 36 SA en cas d'atteinte respiratoire sévère. Mettre en balance le risque lié à la prématurité avec le risque respiratoire maternel

Hémorragie du post-partum

Relation atonie utérine et myopathie.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Respiratoire : EFR, gazométrie.
- Cardiaque : échographie trans-thoracique à la recherche d'une HTAP (ou d'une insuffisance cardiaque liée à la maladie causale, notamment en cas de myopathie).
- Rachis : caractère et importance de la déformation (évaluation clinique et éventuellement radiologique), présence de matériel d'arthrodèse.

Installation, monitorage

- Position assise.
- Monitorage de la Sp02 en continu.
- Oxygénothérapie pendant le travail.
- Éventuellement assistance respiratoire non-invasive.

Intubation

- À éviter tant que possible car risque de complications respiratoires à type d'atélectasies ou infections.
- Difficultés prévisibles d'extubation.
- Intubation possiblement difficile en raison de l'atteinte rachidienne.

Anesthésie générale

- À éviter tant que possible.
- Complications respiratoires et difficultés d'extubation.
- Contre-indication à la succinylcholine et aux halogénés en cas de myopathies (rhabdomyolyse).
- Précautions avec les curares non dépolarisants.
- Dans certaines pathologies neuro-musculaires, le risque d'inhalation est majoré par les troubles de déglutition.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

- ALR centrale = technique de choix.
- Mais difficultés techniques liées à l'atteinte rachidienne.
- Matériel d'arthrodèse de rachis : préciser le niveau, difficultés prévisibles mais pas contre-indication.
- Intérêt du repérage échographique.
- Effet dépresseur respiratoire minime (sauf bloc étendu).

Après accouchement

Post-partum

- Surveillance rapprochée en post-partum.
- Poursuite de l'oxygénothérapie, voire de l'assistance respiratoire.
- Si césarienne, laisser le cathéter péridural pour poursuivre l'analgésie.

Allaitement maternel

Possible selon la pathologie causale et les traitements.

À retenir

- ▶ Les causes d'insuffisance respiratoire restrictive sont nombreuses et la sévérité de l'atteinte est variable.
- ▶ Le risque de dégradation de la fonction respiratoire est important en fin de grossesse, d'où la nécessité d'un suivi pneumologique rapproché. L'oxygénothérapie ± assistance ventilatoire non-invasive peuvent être introduits lors de la grossesse.
- ▶ Le mode d'accouchement sera discuté en fonction de la sévérité de l'atteinte respiratoire.
- ▶ Les anesthésies périmédullaires sont à privilégier, même si des difficultés techniques sont possibles.
- ▶ L'anesthésie générale est à risque de complications respiratoire (extubation difficile, infection…).

Bibliographie

Anaesthetic management of a women with autosomal recessive limb-girdle muscular dystrophy for emergency cesarean section. Allen T, Maguire S. Int J Obstet Anesth 2007;16:370-4.

Cesarean delivery under ultrasound-guided spinal anesthesia in a parturient with poliomyelitis and Harrington instrumentation. Costello JF, Balki M. Can J Anaesth 2008;55:606-11.

Insuffisance surrénale lente ou chronique

Primary adrenal insufficiency, Addison disease

R. Fuzier, V. Fuzier

Autres noms : maladie d'Addison.

Généralités sur la pathologie

Définition

Insuffisance surrénale lente (ISL) responsable d'une insuffisance en aldostérone (perte sodée urinaire, déshydratation extracellulaire, hyperhydratation intracellulaire), d'une insuffisance en cortisol (asthénie, hypoglycémie) et d'une élévation de l'ACTH (mélanodermie).

Pathogénie

- L'insuffisance surrénalienne est d'origine surrénalienne (basse, primitive ou périphérique).
- Insuffisance surrénale auto-immune (60 %) : rétraction corticale, parfois associée à d'autres maladies auto-immunes (syndrome de Schmidt, diabète insulino-dépendant, maladie de Biermer).
- Tuberculose bilatérale des surrénales (20 %) : maladie d'Addison classique.
- Autres (20 %) : infection VIH, polyendocrinopathie auto-immune type 2 (syndrome de Schmidt, de Carpenter) ou type 1 (syndrome de Whitaker), hyperplasie congénitale des surrénales, métastases surrénaliennes bilatérales, thrombose des veines surrénales (SAPL), hémorragie bilatérale des surrénales, sarcoïdose, lymphome, amylose, bloc enzymatique…

Mode de transmission

Variable selon les étiologies.

Situations particulières

- Ne pas confondre l'insuffisance surrénalienne (cause surrénale) et l'insuffisance corticotrope (insuffisance surrénalienne d'origine hypothalamo-hypophysaire avec chute de l'ACTH).
- Syndrome de Schmidt : insuffisance surrénalienne auto-immune + hypothyroïdie auto-immune (Hashimoto).
- Syndrome de Carpenter : syndrome de Schmidt + diabète insulinodépendant.
- Syndrome de Whitaker : candidose + hyperparathyroïdie + maladie d'Addison.

Incidence

60 cas pour 1 million d'habitants.

Sexe ratio

Prédominance féminine.

Signes cliniques

- Asthénie constante.
- Signes digestifs : anorexie, trouble du transit, douleurs abdominales.
- Hypotension artérielle amaigrissement, amyotrophie mélanodermie.

Évolution, complications

- Insuffisance surrénale aigüe : coma, collapsus, décès.
- Syndrome de Cushing (si surdosage en glucocorticoïdes).

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Diagnostic

- Il ne doit pas retarder le traitement : risque d'insuffisance surrénalienne aigüe.
- ACTH ↑, cortisol dosé à 8h ↓, aldostérone ↓ et rénine ↑.
- Test au Synacthene® négatif.
- Échographie, scanner des glandes surrénales : calcifications, atrophie bilatérale des surrénales.

Examens complémentaires

- Biologique : anémie, leuconeutropénie, hyperéosinophilie, hyponatrémie, hyperkaliémie, natriurèse↑, hypoglycémie à jeun, insuffisance rénale fonctionnelle.
- ECG : signes hyperkaliémie, IDM.
- Radiologie thoracique : séquelles de tuberculose.
- Recherche infection, SAPL…

Traitement

- Traitement symptomatique et à vie :
- Hydrocortisone 20-40 mg/j VO en 2 à 3 prises.
- Fludrocortisone 50-100 µg/j VO.
- Doubler les doses d'hydrocortisone en cas de fatigue, infection, intervention, grossesse, accouchement.
- Régime équilibré et normosodé.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Oui.

Consultation préconceptionnelle

- Nécessite un avis spécialisé (endocrinologue).
- Surveillance particulière de toute insuffisance surrénalienne chronique.

Pendant la grossesse

- Diagnostic difficile si survenue pendant la grossesse (rénine peu interprétable lors de la grossesse).
- Poursuite éventuellement de la fludrocortisone (doses identiques aux doses initiales).
- Poursuite et majoration des doses d'hydrocortisone avec passage IV.
- Hydrocortisone 100 mg IV si nausée-vomissements, accouchement, césarienne.
- Hydrocortisone 25 à 50 mg IV/6 à 8 h dès le début du travail.
- Toujours penser au risque d'insuffisance surrénalienne aigüe.
- Surveillance biologique par ionogramme.

Diagnostic anténatal

Possible selon étiologies.

Effets sur la grossesse

Si insuffisance surrénale aigüe : mortalité maternelle : 50 % (collapsus cardiovasculaire) et mortalité fœtale importante (MFIU, RCIU).

Effets de la grossesse

- Aggravation de toute ISL lors de la grossesse.
- Effets secondaires maternels du traitement (majoration des glucocorticoïdes) : prise de poids maternel, vergetures, diabète gestationnel, intolérance au glucose, HTA, PE et ses complications.

Risques fœtaux et néonataux

Oligoamnios, RCIU, SF si ISL non diagnostiquée. MFIU si insuffisance surrénalienne aigüe. Pas de risque fœtale particulier si ISL traitée.

Niveau de maternité

Si ISL traitée, prise en charge possible dans toutes les maternités, en collaboration avec endocrinologue.

Mode d'accouchement

- Selon indications obstétricales.
- Dans l'idéal, l'accouchement doit être programmé, avec un protocole de majoration d'hydrocortisone fixé selon avis spécialisé.

Accouchement par voie basse

- Réhydratation sans potassium (sérum glucosé isotonique + NaCl) dès le début du travail.
- Hydrocortisone 100 mg IVL au début du travail.
- Puis 50 mg/6 h ou PSE 100 mg/24 h pendant 24-48 h.
- Puis relais VO à dose double ou triple dès la reprise du transit.
- Puis retour aux doses initiales d'hydrocortisone en 4 à 6 jours.

Césarienne

- Hydrocortisone 100 mg IVL avant intervention.
- Puis 50 mg/6 h ou PSE 100 mg/24 h pendant 24-48 H.
- Puis relais VO à dose double ou triple dès la reprise du transit.
- Puis retour aux doses initiales d'hydrocortisone en 4 à 6 jours.

Hémorragie du post-partum

Pas de risque majoré d'HPP.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Avis spécialisé (endocrinologue).
- Poursuite éventuelle de fludrocortisone (aux doses initiales).
- Majoration des doses d'hydrocortisone et passage IV 100 mg puis 50 mg IV/6 h ou PSE 100 mg/24h.
- Risque d'insuffisance surrénalienne aigüe.

Installation

Surveillance PNI, hypoglycémie.

Intubation

- Intubation difficile si obésité.
- Risque inhalation majoré si diabète, obésité.
- Prévenir pic d'HTA à intubation.

Anesthésie générale

- Attention succinylcholine et hyperkaliémie. Monitorage des curares.
- Etomidate contre indiqué si insuffisance surrénalienne non traitée (inhibition cortico-surrénale transitoire).

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

- APM non contre-indiquée. Technique difficile si obésité.
- Prévention hypotension et vasopresseurs à petites doses (hypersensibilité).

Après accouchement

Post-partum

- Poursuite du traitement IV pendant 24-48 h puis relais oral à dose double ou triple dès la reprise du transit, puis retour aux doses initiales d'hydrocortisone en 4 à 6 jours. Éducation de la parturiente.
- Pas de surveillance néonatale particulière si ISL traitée.

Allaitement maternel

Possible.

À retenir

▶ Insuffisance surrénale lente (ISL) responsable d'une insuffisance en aldostérone (perte sodée urinaire, déshydratation extracellulaire, hyperhydratation intracellulaire), d'une insuffisance en cortisol (asthénie, hypoglycémie) et d'une élévation de l'ACTH (mélanodermie).

▶ La grossesse est possible chez une patiente présentant une insuffisance surrénale lente traitée et peut être PEC dans une maternité de proximité.

▶ Ne pas oublier que la grossesse et l'accouchement sont des situations à risque d'insuffisance surrénalienne aigüe. Après avis avec l'endocrinologue, l'accouchement programmé est possible après majoration des doses d'hydrocortisone.

▶ Il n'existe pas de risque particulier chez le fœtus, ni de surveillance néonatale spécifique en cas d'insuffisance surrénalienne lente traitée.

▶ Les techniques anesthésiques privilégient les anesthésies périmédullaires, en prévenant toute hypotension (utiliser de petites doses de vasopresseurs car hypersensibilité). L'anesthésie générale est à risque d'inhalation et d'intubation difficile (si obésité). La succinylcholine doit être évitée en cas d'hyperkaliémie. L'étomidate est contre indiqué en cas d'insuffisance surrénalienne non traitée (inhibition cortico-surrénale transitoire).

▶ Centre de référence des Maladies Rares de la Surrénale. Pr J Bertherat. Hôpital Cochin. APHP. Paris.

Bibliographie

Kamoun M, et al. Am J Med Sci 2014;347:64-73.
Lebbe M, et al. Clin Endocrinol 2013;78:497-502.
Mittal A, et al. J Obstet Gynaecol 2011;31:342.
Ebeling F, et al. Acta Obstet Gynecol Scand 2011;90:121-2.

Insulinome

Insulinoma

A. Hesbois

Généralités sur la pathologie

Définition

Tumeur pancréatique de petite taille (< 2 cm), le plus souvent unique et bénigne dans 95 % cas. C'est la plus fréquente des tumeurs endocrines du pancréas.

Pathogénie

- Adénome des cellules β des ilots de Langerhans du pancréas, responsable d'une hypersécrétion inappropriée d'insuline avec épisodes d'hypoglycémie. La production d'insuline n'est plus dépendante du taux de glycémie (perte du rétrocontrôle).
- Cause tumorale : bénigne le plus souvent.

Mode de transmission

- Non génétique.

Situations particulières

NEM type 1 : tumeur pancréas (insulinomes multiples et malins) + tumeur hypophyse + hyperparathyroïdie.

Incidence

1/500 000 naissances

Sexe ratio

60 % de femmes (vers 50 ans)

Signes cliniques

Triade de Wipple (pathognomonique de hypoglycémie) : signes neuro psychiques + hypoglycémie + amélioration des signes en 5-10 minutes après apports de glucose.

Évolution, complications

Coma, risque de séquelles neurologiques.

Diagnostic

Hypoglycémie < 0,5 g/l en dehors du diabète (< 0,6 g/l chez diabétique).

Examens complémentaires

- Dosage de insuline > 3 UI/ml.
- Épreuve de jeûne (en milieu hospitalier) positive.
- Échographie ou tomodensitométrie du pancréas, voire écho-endoscopie.
- Examen anapathologique.

Traitement

- Médical : diazoxide (inhibe cellules β pancréas et stimule glycogénèse) ou stretozotocine (analogues somatostatine : réduit sécrétion insuline).
- Chirurgical : énucléation de la tumeur (traitement définitif) par cœlioscopie ou laparotomie.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Cas découvert pendant la grossesse et en post-partum.

Consultation préconceptionnelle

Non décrite.

Pendant la grossesse

Difficulté de diagnostic (malaises hypoglycémiques répétées au premier trimestre, avec malaises atypiques évoquant à tort un diagnostic psychiatrique) et échographique (tumeur de petite taille).

Traitement par apports glucosés (voir fiche Coma hypoglycémique), voire par glucagon. Diazoxide possible (risque hypotension maternelle).

Chirurgie possible au 2e trimestre de la grossesse.

Diagnostic anténatal

Non indiqué.

Effets sur la grossesse

Évolution normale de la grossesse.

Effets de la grossesse

- La grossesse entraine une augmentation de l'insulinosécrétion par multiplication accrue des cellules β du pancréas et augmentation de la sensibilité au stimulus glucosé. La prolactine participe aussi à cette hyperinsulinisme.
- Le plus souvent, aggrave l'hyperinsulinisme de l'insulinome.
- Parfois, amélioration des symptômes de insulinome.

Risques fœtaux et néonataux

RCIU, SFC, MFIU. Hypoglycémie fœtale (lésions neuronales, RCIU).

Niveau de maternité

Maternité de proximité possible avec avis spécialiste.

Mode d'accouchement

Selon les indications obstétricales.

Accouchement par voie basse

Apports de solutions glucosés et surveillance glycémique.

Césarienne

Apports de solutions glucosés et surveillance glycémique.

Hémorragie du post-partum

Pas de risque majoré.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Avis spécialisé.
- Dès le jeûne, débuter perfusion de G10 %.
- Poursuivre du diazoxide et analogues de somatostatines en périopératoire.
- Objectif : maintien taux de glycémie > 0,5 g/l.

Installation

Sans particularité.

Intubation

Sans particularité.

Anesthésie générale

Préférer propofol (peu effet sur régulation glucose et insuline et moins hypotension si diazoxide).

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

Sans particularité technique.

Perfusion de glucosé et surveillance glycémique.

Après accouchement

Post-partum

Poursuite perfusion glucosé et surveillance glycémique.

Allaitement maternel

Contre indiqué si diazoxide.

À retenir

- Tumeur pancréatique de petite taille (< 2 cm), le plus souvent unique et bénigne responsable d'un hyperinsulinisme avec hypoglycémie à répétition.
- Des cas ont été découverts pendant la grossesse et en post-partum. Le diagnostic pendant la grossesse est difficile sur le plan clinique (malaises hypoglycémiques répétées au premier trimestre, avec malaises atypiques évoquant à tort un diagnostic psychiatrique) et de la localisation (tumeur de petite taille). L'hypoglycémie maternelle est néfaste pour le fœtus (RCIU, FCS et lésions neuronales). Le traitement repose sur des apports glucosés, voir 1 mg de glucagon en sous-cutané. L'utilisation du diazoxide est autorisée mais il existe un risque d'hypotension maternelle. Une chirurgie d'exérèse est possible au second trimestre.
- Les techniques d'anesthésie privilégient les anesthésies périmédullaires. L'anesthésie générale est sans particularité, en dehors des apports glucidiques et d'une surveillance glycémique.
- Réseau national de prise en charge des tumeurs neuroendocrines malignes rares sporadiques et héréditaires.

Bibliographie

Manelli L, et al. Gastroenterology 2012;143:e3-4.
Besener B, et al. Exp Clin Endocrinol Diabetes 2012;118:9-18.
Rodrigues Queiroz AJ, et al. Gynecol Endocrinol 2012;28:633-6.

Syndrome d'Isaac

Isaacs' syndrome

A. Hesbois

Autres noms : syndrome d'hyperactivité musculaire continue, syndrome d'Isaacs-Mertens, neuromyotonie acquise.

Généralités sur la pathologie

Définition

Pathologie neuromusculaire inflammatoire caractérisée par des influx nerveux anormaux provenant des nerfs périphériques et conduisant à une activité musculaire continue.

Pathogénie

- Origine héréditaire.
- Origine acquise : auto-immune (anticorps dirigés contre les canaux potassiques voltage-dépendants dans 40 % des cas), post-radique ou post-infectieux.

Mode de transmission

Mal connu.

Sexe ratio

Prédominance masculine.

Signes cliniques

- Le plus souvent entre 15 et 60 ans avec une atteinte des membres au niveau distal puis au niveau du thorax puis du visage.
- Fasciculations et difficulté à la décontraction musculaire conduisant à la rigidité (voire à la faiblesse) musculaire.
- Myokymies : trémulation ou activité musculaire constante, même lors du sommeil ou de l'anesthésie générale.
- Diminution des réflexes ostéo-tendineux.
- Hyperhydrose fréquente, tachycardie et perte de poids ± myasthénie, thymome (< 20 % des cas).

Évolution, complications

Mal connues, variables selon la cause.

Diagnostic

- Clinique, confirmé par électromyographie.
- Recherche anticorps dirigés contre canaux potassiques voltage-dépendants.

Examens complémentaires

Traitement

- Anticonvulsivants (phénytoïne, carbamazépine).
- Plasmaphérèse. Injections d'immunoglobulines.
- Résection chirurgicale du thymome si présent.

Prise en charge obstétricale

Cas chez parturiente

Très peu de cas décrits, mais l'évolution de la grossesse semble favorable.

Consultation préconceptionnelle

Recommandée

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Pendant la grossesse

Poursuite des anti-convulsivants, compatibles avec la grossesse.

Niveau de maternité

Non précisé.

Mode d'accouchement

Selon les indications obstétricales.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Respiratoires : gazométrie, R Pulm. et EFR (faiblesse musculaire thoracique).
- Recherche de pathologie associée : obésité, HTA, myasthénie…

Installation

Sans particularité.

Intubation

- Risque intubation difficile. Risque inhalation.
- Vérifier absence de raideur musculaire de la face, de la langue et de la mâchoire.

Anesthésie générale

Voir myasthénie.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

Possible, à priori.

Après accouchement

Post-partum

Sans particularité.

Allaitement maternel

Sans particularité.

À retenir

▶ Pathologie neuromusculaire inflammatoire caractérisée par des influx nerveux anormaux provenant des nerfs périphériques et conduisant à une activité musculaire continue. Association possible à une myasthénie.

▶ Très peu de cas de grossesse décrits dans la littérature (maladie rare à prédominance masculine) mais l'évolution de la grossesse semble favorable.. Les anticonvulsivants non tératogènes sont à poursuivre.

▶ Les techniques d'anesthésie périmédullaire sont à privilégier. L'anesthésie générale est à risque d'intubation difficile et d'inhalation.

Bibliographie

Lide B, et al. BMJ Case Rep 2014 ; 2014;9.
Kim YM, et al. Korean Anesthesiol 2013;64:164-7.
Singh H, et al. Br J Anaesth 2009;103:460-1.
Morgan PJ. Can J Anaesth 1997;44:1174-7.

Syndrome de Kartagener

Kartagener syndrome, primary ciliary dyskinesia

F. Mercier, V. Fuzier

Autres noms : dyskinésie ciliaire primitive, syndrome des « cils immobiles ».

Généralités sur la pathologie

Définition

La dyskinésie ciliaire primitive se manifeste par des infections respiratoires récidivantes et une polypose naso-sinusienne. Son association à un situs inversus complet (organes thoraciques et abdominaux) constitue le syndrome de Kartagener (50 % des cas).

Pathogénie

Maladie génétique. Mutation d'un des deux gènes codant la dynéine, responsable de troubles de la mobilité des cils des muqueuses respiratoires.

Mode de transmission

Autosomique récessive.

Types

- Dyskinésie ciliaire primitive.
- Syndrome de Kartagener.

Situations particulières

Association à malformations cardiaques associées (transposition des gros vaisseaux).

Incidence

1/25 000

Prévalence

1/40 000

Signes cliniques

- Bronchorrhée chronique avec bronchectasies.
- Sinusite chronique avec polypose naso-sinusienne.
- *Situs inversus* complet et asymptomatique.
- Hypofertilité, infertilité masculine et féminine.

Évolution, complications

Infections respiratoires : ORL, bronchiques.

Diagnostic

Examen histologique (biopsie nasale ou bronches).

Traitement

- Traitement symptomatique : kinésithérapie respiratoire à vie, bronchodilatateurs, oxygénothérapie. Traitement des infections respiratoires. Vaccination antigrippale et anti-pneumococcique.
- Traitement chirurgical : ablation de polypes nasaux, lobectomie, transplantation pulmonaire.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Grossesse spontanée rare mais possible avec PMA.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Consultation préconceptionnelle
- Conseil génétique à discuter.
- Arrêt des antibiotiques contre-indiqués lors de la grossesse.

Diagnostic anténatal
Diagnostic préimplantatoire et prénatal possible.

Effets sur la grossesse
- Hypofertilité, infertilité masculine et féminine.
- Aucun effet de la maladie sur la grossesse.

Effets de la grossesse
Aucun effet de la grossesse sur la maladie.

Risques fœtaux et néonataux
Risque de transmission fœtal : 1/200 si 1 parent atteint.

Niveau de maternité
- Possible en maternité de proximité.

Mode d'accouchement
- Selon indications obstétricales.

Accouchement par voie basse
Sans particularité.

Césarienne
Sans particularité.

Hémorragie du post-partum
Sans particularité.

Prise en charge anesthésique

Évaluation
- Respiratoire : stade de insuffisance respiratoire.
- Cardiologique : recherche d'une malformation cardiaque (échographie), d'une HTAP.
- Préparation respiratoire avant intervention.

Installation
Surveillance Sp02 continue en salle de naissance. O_2 pendant le travail.

Intubation
- Risque intubation difficile (si intubation nasale).
- Éviter intubation nasale (polypes). Favorise les infections respiratoires.

Anesthésie générale
Pas de particularité pharmacologique.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie
Balance bénéfice/risque en faveur de l'APM.

Après accouchement

Post-partum
Favoriser la réhabilitation : mobilisation, kinésithérapie, bronchodilatateurs, oxygénothérapie.

Allaitement maternel
Sans particularité.

À retenir

- La dyskinésie ciliaire se manifeste par des infections respiratoires récidivantes et une polypose naso-sinusienne. Son association (50 % des cas) à un situs inversus (asymptomatique) constitue le syndrome de Kartagener.
- La maladie n'a aucun effet sur la grossesse et inversement.
- Les techniques anesthésiques doivent privilégier les anesthésies périmédullaires. L'anesthésie générale est à risque d'intubation difficile (si intubation nasale) et favorise les infections respiratoires.
- Centre de référence des maladies respiratoires rares. Coordonnateurs : Pr A Clément. Hôpital Armand-Trousseau. AP-HP Paris et Pr JF Cordier. CHU Lyon.

Bibliographie

Gavai M, et al. Int J Obstet Anesth 2007;16:284-7.
Bensaid A, et al. Ann Fr Anesth Reanim 2007;26:175-6.
Cooley S, et al. Kar. J Obstet Gynaecol 2002;22:89-90.

Maladie de Kawasaki

Kawasaki disease

D. Chassard

Autre nom : syndrome adeno-cutanéo-muqueux.

Généralités sur la pathologie

Définition

Vascularite fébrile aigüe systémique de l'enfant qui touche les artères de petit et moyen calibre. Elle se complique d'anévrismes coronariens dans 25 à 30 % des cas.

Pathogénie

Origine mal connue. Facteur favorisant : infection…

Mode de transmission

Non génétique.

Situations particulières

Appartient aux vascularites systémiques.

Incidence

- Vascularite la plus fréquente en pédiatrie, après le purpura rhumatoïde.
- Cause la plus fréquent de cardiopathie acquise de l'enfant.

Prévalence

112/100 000 au Japon.

Sexe ratio

Prédominance masculine (avant 5 ans).

Signes cliniques

- Survenue chez enfant de moins de 5 ans avec d'abord une hyperthermie franche puis une conjonctivite bilatérale, une éruption cutanée, une atteinte oro-pharyngée, un énanthème, des adénopathies cervicales et un érythème palmo-plantaire.
- En phase aiguë, on peut aussi observer une myocardite et une péricardite.

Évolution, complications

- Évolution favorable en quelques jours, après traitement.
- Risque d'anévrismes coronariens qui peuvent se rompre à l'âge adulte (25 à 30 % des patients non traités). Il existe aussi des anomalies morphologiques (épaississement de l'intima) et fonctionnelles (contractilité réduite) des artères coronaires. A âge adulte : risque athérosclérose précoce, calcification des coronaires. Risque infarctus du myocarde, insuffisance cardiaque.

Diagnostic

Le diagnostic de maladie de Kawasaki est clinique, car il n'existe pas de marqueur biologique spécifique.

Examens complémentaires

Bilan cardiaque (ECG, échographie, coronarographie, IRM) pour détecter des dilatations et des anévrismes coronariens.

Traitement

- Administration IV précoce d'immunoglobulines + aspirine réduit la fréquence des anomalies des artères coronaires à moins de 5 %.
- Poursuite aspirine, voir anticoagulants (AVK) selon persistance des anévrismes.
- Interventions cardiovasculaires : pontage, transplantation cardiaque.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Oui (50 cas colligés aux antécédents de Kawasaki, notamment maladie de Kawasaki à âge adulte chez une femme enceinte).

Consultation préconceptionnelle

Grossesse autorisée qu'après avis cardiologique et évaluation cardio-vasculaire complète (ECG, épreuve effort) et si la fonction cardiaque est normale et sous couvert d'aspirine ou anticoagulation (arrêt des AVK).

Pendant la grossesse

Grossesse sous haute surveillance (risque infarctus myocarde).

Diagnostic anténatal

Pas de transmission materno-fœtale.

Effets sur la grossesse

Complications liées aux anévrismes coronariens sequellaire accompagnées ou non de thrombose.

Effets de la grossesse

- Risque de majoration du travail cardiaque et augmentation des besoins en oxygène lors de la grossesse.
- Risque de souffrance myocardique et risque de thrombose coronarienne.

Risques fœtaux/néonataux

Pas d'effets majeurs rapportés.

Niveau de maternité

- Grossesse à haut risque de thrombose coronarienne nécessitant un niveau 3 avec disponibilité d'un plateau technique de cardiologie (coronarographie, USIC).

Mode d'accouchement

- Après discussion collégiale notamment avec cardiologue. Administration prudente et lente des ocytociques.

Accouchement par voie basse

Éviter ou limiter les efforts expulsifs.

Césarienne

Pas de notification à ce sujet.

Hémorragie du post-partum

Risque majoré si patiente sous anticoagulants ou antiagrégants.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Cardio-vasculaire (ECG, échographie, coronarographie, IRMN) : recherche anévrisme coronariens, trouble de conduction, lésions valvulaires, péricardite.
- Information sur possibles stents, pontages coronariens.
- Maintien des antiagrégants plaquettaires. Prévention thromboembolique.
- Risque d'ischémie coronarienne, insuffisance cardiaque, fibrillation ventriculaire.

Installation

Monitorage segment ST conseillé.

Intubation

Avec utilisation de morphine si coronaropathie.

Anesthésie générale
Stabilité hémodynamique.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie
- Solutions d'AL faiblement dosées.
- Éviter solutions adrénalinée (principe de précaution).
- Éviter hypotension.
- Rachianesthésie possible sauf coronaropathie

Après accouchement

Post-partum
- Prévention thromboembolique.
- Poursuite du suivi cardiologique.

Allaitement maternel
Sans particularité.

À retenir

▶ Vascularite fébrile aigüe systémique de l'enfant qui touche les artères de petit et moyen calibre. Elle se complique d'anévrismes coronariens qui peuvent se rompre à l'âge adulte (25 à 30 % des patients non traités, 5 % en cas de traitement).

▶ Seules les femmes enceintes avec anévrismes coronariens (> 6-8 mm) sequellaire de la maladie initiale sont à considérer comme à haut risque de thrombose coronarienne nécessitant un niveau 3 avec disponibilité d'un plateau technique de cardiologie. Leur prise en charge est donc similaire à une femme enceinte à risque coronarien : accouchement sans douleur avec péridurale précoce, efforts expulsifs à limiter, aide à l'expulsion, gestion des AAP/anticoagulants à anticiper sur la période du péri-partum (surtout si AVK).

▶ Si patientes aux antécédents de Kawasaki, la grossesse ne sera autorisée qu'après évaluation cardiologique complète.

▶ Le pronostic fœtal est bon en l'absence de complication maternelle.

▶ Les techniques anesthésiques privilégient les anesthésies périmédullaires en évitant de principe les solutions adrénalinées et assurant une stabilité hémodynamique (éviter toute hypotension). L'anesthésie générale est celle d'une patiente à risque coronarien.

▶ Centres de référence pour les vascularites nécrosantes et sclérodermies systémiques. Coordonateur : Pr L Mouthon. Hôpital Cochin, Paris.

Bibliographie

Tsuda E. Nihon Rinsho 2014;72:1687-90.
Gordon CT, et al. BJOG 2014;121:1431-8.
Youssef A, et al. Tunis Med 2013;91:217-8.
Kanno K, et al. Case Rep Dermatol 2011;3:98-102.

Syndrome de Kearns-Sayre

Kearns-Sayre syndrome

V. Fuzier

Généralités sur la pathologie

Définition

Encéphalopathie mitochondriale avec une ophtalmoplégie, un ptosis et une rétinite pigmentaire, associée à une myasthénie, un trouble de la conduction cardiaque.

Pathogénie

- Mutations de l'ADN mitochondrial.
- Certaines mutations peuvent ne toucher qu'une partie des copies de l'ADN mitochondrial de chaque cellule (hétéroplasmie).

Mode de transmission

Cas sporadique.

Situations particulières

Appartient aux myopathies mitochondriales (MELAS, MERFF).

Signes cliniques

- Début avant 20 ans. Ophtalmoplégie, ptosis, rétinite pigmentaire, myopathie, trouble de conduction cardiaque et hyperprotéinorachie.
- Parfois surdité, cardiomyopathie, épilepsie, ataxie, leuco-encéphalite, trouble du transit, hyperparathyroïdie, retard de croissance, diabète, insuffisance rénale.

Évolution, complications

Troubles du rythme responsables décès (*pacemaker*, défibrillateur implantable). Pronostic sévère, chaque épisode peut entrainer le décès.

Diagnostic

- IRM cérébrale : anomalies des noyaux gros centraux, de la substance blanche cérébelleuse et sous corticale.
- Hyperprotéinorachie.
- Lactates augmentés dans le LCR et dans le sang.
- Biopsie musculaire : myopathie mitochondriale. Analyse biochimique du muscle : déficit combiné de la chaine respiratoire.

Examens complémentaires

Ophtalmologique. ECG. Diabète, hyperparathyroïdie. Fonction rénale.

Traitement

- Effet bénéfique de l'utilisation de coenzyme Q10, folates.
- Prudence avec acide valproïque + L-Carnitine.
- Éviction des facteurs favorisants. Kinésithérapie. Limitation des efforts.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Peu de cas décrit.

Consultation préconceptionnelle

- Conseil génétique difficile car impossibilité d'évaluer le risque pour un enfant donné. Grossesse possible si maladie stable et peu évoluée.
- Arrêt des vitamines et cofacteurs (déconseillés pendant grossesse).

Pendant la grossesse

- Éviter au maximum les examens stressants.
- Dépistage précoce de toute infection.
- Surveillance étroite de la grossesse par prise en charge multidisciplinaire (neurologue, rééducateur, obstétricien, cardiologue, endocrinologue).

Diagnostic anténatal

Non indiqué.

Effets sur la grossesse

- Évolution de la grossesse normale et accouchement à terme.
- Cas décrit d'hypertension, pré-éclampsie, prématurité.

Effets de la grossesse

Nécessité de pose de *pacemaker* pendant la grossesse chez 2 patientes.

Risques fœtaux et néonataux

- Proportion de l'ADN transmise imprévisible (hétéroplasmie). Il est impossible d'évaluer le risque pour un enfant donné.
- Risque hémorragique dans 24 premières heures de vie.

Niveau de maternité

Maternité pouvant disposer d'une équipe expérimentée avec neurologue, endocrinologue, cardiologue et en collaboration avec le centre de référence.

Mode d'accouchement

Selon les indications obstétricales.

Accouchement par voie basse

Possible. Efforts de poussée parfois difficiles.

Césarienne

Indiquée si dyspnée à l'effort ou acidose lactique décompensée.

Hémorragie du post-partum

Pas de risque majoré.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Examen cardiaque (consultation cardiologue, ECG) : troubles du rythme, indication *pacemaker*, défibrillateur implantable.
- Examen neurologique : dysfonctionnement cognitif, faiblesse musculaire, neuropathie.
- Évaluation des désordres métaboliques (gazométrie, lactates).

Installation

Monitorage complet en salle de naissance. Réchauffement pour normothermie (car atteinte des mitochondries de la chaîne respiratoire, responsable de thermogenèse).

Intubation

Induction à séquence rapide si atteinte gastro-intestinale.

Anesthésie générale

- Risque hyperthermie maligne. Éviter la succinylcholine (risque d'hyperkaliémie)
- Éviter le propofol (dysfonction mitochondriale) mais controversé.
- Éviter les perfusions de Ringer lactate (augmentation de la production de lactates).
- Risque épisodes d'hyponatrémie et d'hyperkaliémie de sévérité variable.
- Prudence avec l'utilisation des benzodiazépines.
- Mais derniers cas publiés d'AG sans problème particulier.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

- A privilégier pour d'autres car réduit la consommation en oxygène durant le travail et le stress et la douleur durant le travail et la délivrance et préviendrait l'acidose lactique
- Dans tous les cas, avis neurologique afin de définir atteinte SNC et moelle.
- Aucun cas d'APM décrit.

Après accouchement

Post-partum

Risque de troubles hydro-électrolytiques (hyponatrémie, hyperkaliémie).

Allaitement maternel

Déconseillé si vitamines et cofacteurs.

À retenir

- Encéphalopathie mitochondriale caractérisée par une ophtalmoplégie, un ptosis et une rétinite pigmentaire, associée à une myasthénie, un trouble de la conduction cardiaque.
- La grossesse est possible si la maladie est stable et peu évoluée. Tous les facteurs favorisants (stress) doivent être évités et les infections doivent être dépistées précocement. Elle nécessite une surveillance étroite (risque de trouble du rythme cardiaque maternel).
- Les anesthésiques locaux sont contre-indiqués pour certains. Un avis neurologique est indispensable. Aucun cas d'anesthésie périmédullaire n'a été retrouvé dans la littérature.
- L'anesthésie générale est à risque d'hyponatrémie et d'hyperkaliémie de sévérité variable. Éviter la succinylcholine (risque d'hyperkaliémie), le propofol (dysfonction mitochondriale), les perfusions de Ringer lactate (augmentation de la production de lactates). Mais les derniers cas publiés d'AG ont été sans problème particulier.
- Plusieurs centres référents pour les maladies mitochondriales de l'enfant et de l'adulte (CARAMMEL) : CHU Bicêtre, CHU Necker, CHU Angers, CHU Lariboisière, CHU Bordeaux.

Bibliographie

Calzavacca P, et al. Case Rep Anesthesiol 2011;2011:806086.
Krzemieniewka J, et al. Ginekol Pol 2006;77:134-7.
Finsterer J, et al. Clin Neuropharmacol 2005;28:148-9.

Syndrome de Klippel-Feil

Klippel-Feil syndrom

V. Fuzier, R. Fuzier

Autres noms : fusion congénitale des segments cervicaux, fusion congénitale des vertèbres cervicales, malformation de Klippel-Feil, séquence de Klippel-Feil.

Généralités sur la pathologie

Définition

Fusion congénitale des vertèbres cervicales. Décrit initialement comme une triade associant une implantation postérieure basse des cheveux, un cou court et une amplitude limitée des mouvements du cou. Cette triade n'est pas constante.

Pathogénie

Défaut de segmentation des somites cervicaux. Etiologie exacte inconnue.

Mode de transmission

Autosomique dominant ou récessif. Cas sporadiques.

Types

- Type 1 : fusion longue des vertèbres cervicales et/ou thoraciques supérieures.
- Type 2 : Fusion d'une ou deux vertèbre(s) cervicale(s).
- Type 3 : Fusion de vertèbres cervicales associées à une fusion de vertèbres thoraciques inférieures ou lombaires.

Situations particulières

Ne pas confondre avec la spondylarthrite ankylosante, une arthrite juvénile chronique, une fibrodysplasie ossifiante progressive et une ostéomyélite active ou chronique.

Prévalence

1/50 000 (type 2 est la plus fréquente)

Sexe ratio

Prédominance féminine (60 %).

Signes cliniques

- Symptômes fréquents
  - Douleur cervicale, torticolis, radiculopathies, myélopathies.
  - Souvent associé (34-74 %) à la triade clinique : implantation postérieure et basse des cheveux, cou court (pas de cou du tout) et amplitude limitée des mouvements du cou.
  - Les espaces entre les segments non fusionnés de la colonne cervicale deviennent hypermobiles, pouvant entrainer des risques de paralysies en cas de choc mineur.
  - Petite taille fréquente.
- Symptômes parfois associés :
  - Anomalies génito-urinaires (40-65 %) : Agénésie rénale, sténose urétrale ou urétérale, anomalie scrotum. Malformation cardiaque (10 %).
  - Asymétrie du visage, fente palatine, Ptosis de l'œil, surdité.
  - Asymétrie des épaules : anomalie de Sprengel's (surélévation d'une omoplate).
  - Scoliose, spina bifida. Anomalies costales (côtes cervicales, cotes manquantes ou fusionnées.

Évolution, complications

Le pronostic est bon si l'affection est prise en charge tôt et correctement.

Diagnostic
Clinique : radiologie cervicales, TDM ou IRM du rachis entier.

Examens complémentaires
Échographie cardiaque, EFR, fonction rénale, test auditifs.

Traitement
- Traitement symptomatique : antalgiques, infiltrations.
- Chirurgie du rachis seulement dans cas particulier : instabilité cervicale ou risque de lésion de la moelle épinière.
- Éviter toute activité pouvant occasionner des blessures cervicales.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte
Cas décrits.

Consultation préconceptionnelle
- Elle est recommandée avant la conception.
- La grossesse est possible après validation multidisciplinaire : gynécologue, cardiologue, pneumologue.

Diagnostic anténatal
Pas de donnée actuelle.

Effets sur la grossesse
Petite taille maternelle pouvant être responsable d'une disproportion foeto-pelvienne, à risque de césarienne

Effets de la grossesse
Possible aggravation de fonction respiratoire en cas de scoliose associée.

Risques fœtaux et néonataux
Transmission fœtale possible mais risque précis inconnu.

Niveau de maternité
- La prise en charge se fera dans le niveau de maternité adapté en fonction des anomalies associées (cœur, respiratoire…).

Mode d'accouchement
- Selon les indications obstétricales et les données radiologiques du bassin.

Accouchement par voie basse
Possible

Césarienne
Plus fréquente car disproportion fœto-pelvienne.

Hémorragie du post-partum
Pas de donnée retrouvée à ce sujet.

Prise en charge anesthésique

Évaluation
- Examen neurologique : recherche de lésions neurologiques, cicatrice de chirurgie rachidienne. Recherche d'une scoliose sévère thoraco-lombaire.
- Évaluation cardiaque (échographie), respiratoire (EFR), rénale.
- Analyse du bénéfice-risque de l'AG *vs* APM à discuter, au cas par cas, en équipe multidisciplinaire et avec la patiente.
- Information des possibles difficultés techniques de APM, du risque d'échec et en cas de réussite, du risque d'extension imprévisible.

Installation

Position couchée peut être mal supportée sur le plan hémodynamique et respiratoire. Éviter toute torsion du rachis cervical.

Intubation

Intubation difficile (rachis cervical immobile et instable) voir impossible. Cas décrit d'intubation vigile sous fibroscope. Inhalation majorée.

Anesthésie générale

Sans particularité pharmacologique.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

- Difficultés techniques voir impossibilité d'une APM.
- Limiter les doses intrathécales afin d'éviter une extension céphalique chez ces patientes souvent de petite taille.
- Limiter la morphine en périmédullaire (décompensation respiratoire)

Après accouchement

Post-partum

Selon cardiopathie et atteinte associée.

Allaitement maternel

Sans particularité.

À retenir

- ▶ Fusion congénitale des vertèbres cervicales, caractérisé par une triade fréquente : implantation postérieure basse des cheveux, cou court et amplitude limitée des mouvements du cou.
- ▶ Il faut toujours rechercher une anomalie cardiaque à chaque fois qu'il existe une anomalie osseuse congénitale.
- ▶ Il existe très peu de données obstétricales. Les patientes ont souvent une petite taille, responsable d'une disproportion fœto-pelvienne à risque de césarienne.
- ▶ La prise en charge en anesthésie obstétricale reste un véritable challenge.
- ▶ Les anesthésies périmédullaires sont possibles après évaluation cardiaque (malformation cardiaque 10 %) et neurologique (spina bifida, scoliose, fusion vertèbres lombaires, chirurgie rachis). La parturiente doit être informée des risques de difficultés techniques, d'échec de ponction et d'insuffisance d'analgésie. De faibles doses en intrathécale sont recommandées en cas de petite taille, afin de limiter l'extension céphalique de l'anesthésie.
- ▶ L'anesthésie générale est à risque d'intubation difficile (anomalies vertébrales, instabilité cervicale).
- ▶ Centres de référence des maladies osseuses constitutionnelles. Coordonnateur : Pr V Cormier-Daire. CHU Paris. Hôpital Necker-enfants malades et Cochin.

Bibliographie

Kerai S, et al. Indian J Anaesth 2014;58:341-3.
Komasawa N, et al. Masui 2014;63:662-4.
Kavanagh T, et al. Int J Obstet Anesth 2013;22:343-8.
Hsu G, et al. Int J Obstet Anesth 2011;20:82-5.

Maladie/syndrome de Klippel-Trenaunay

Klippel-Trenaunay syndrome

D. Chassard

Autres noms : angiodysplasie ostéodystrophique, naevus variqueux ostéohypertrophique.

Généralités sur la pathologie

Définition

Malformation vasculaire (MAV) congénitale caractérisée par une triade classique associant une hypertrophie des tissus osseux et mous, des angiomes cutanés/profonds et des veines variqueuses.

Pathogénie

- Anomalies et altérations de développement des vaisseaux avec un retentissement sur leur fonctionnement. Des shunts à haut débit entre artères et les veines entraînent une augmentation de développement de l'os et des tissus.
- Origine non connue.

Mode de transmission

Parfois autosomique dominante. Cas sporadiques principalement.

Situations particulières

- Le syndrome de Klippel-Trenaunay-Weber associe en plus des fistules artério-veineuses (FAV).
- Le syndrome de Kasabach-Merritt peut compliquer un syndrome de KT avec thrombocytopénie et coagulopathie de consommation.

Incidence

Environ 1 à 10/100 000 naissances.

Sexe ratio

Surtout garçons.

Signes cliniques

- L'atteinte est le plus souvent limitée à un membre.
- Angiome type tache de vin rouge intense ou de coloration pâle.
- Œdème parfois très important (éléphantiasique).
- Allongement global du membre (boiterie).
- Veines dilatées (gros paquet variqueux soit petites varicosités).
- Hémorragies digestives ou hématuries parfois.
- On peut aussi trouver : hémangiomes de la muqueuse buccale et trachéale, valvulopathies, scoliose congénitale sévère ou dysplasie vertébrale.

Évolution, complications

- Risque hémorragique par rupture des angiomes : tube digestif, hémorragie cérébrale, rénale, hépatiques, pelviennes …
- Thrombose avec risque d'embolie : surtout en cas de malformations vasculaires importante qui activeraient la thrombose par CIVD locale avec hypofibrinogémie et thrombopénie (Kasabach-Merritt syndrome).

Diagnostic

Clinique.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Examens complémentaires

- Recherche d'anomalie mutation chromosomique (RASA 1, VG5Q).
- Imagerie à recherche de MAV.

Traitement

Pas de traitement curatif. Laser ou chirurgie sur angiomes et chirurgie orthopédique sur membre allongé (épiphysiodèse).

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Plusieurs cas cliniques dans la littérature.

Consultation préconceptionnelle

- La grossesse n'est pas contre-indiquée.
- Faire le bilan des angiomes.

Pendant la grossesse

Prévention thromboembolique pendant la grossesse et le post-partum selon les antécédents de la patiente.

Diagnostic anténatal

Oui à l'échographie : asymétrie de longueur des membres ou masses kystiques thoraciques détectables.

Effets sur la grossesse

- Risque RCIU secondaire à une insuffisance placentaire par angiome ou FAV.
- Risque de rupture utérine (si malformations artérioveineuses sur paroi utérine).
- Prévoir écho-Doppler ou IRM abdominale.

Effets de la grossesse

Majoration des risques thromboemboliques et hémorragiques de la maladie.

Risques fœtaux et néonataux

Possible transmission néonatale.

Niveau de maternité

Niveau 2-3, selon la localisation des MAV.

Mode d'accouchement

Selon les indications obstétricales et selon la localisation des malformations vasculaires.

Accouchement par voie basse

- Contre-indiquée si d'angiomes pelviens ou vaginaux (risque de rupture).
- Efforts expulsifs contre-indiquée si MAV cérébrale (risque hémorragie intracrânienne).

Césarienne

- Incision cutanée parfois gênée car hémangiomes de la paroi abdominale.
- Possible incision utérine verticale en cas d'angiomatose utérine.

Hémorragie du post-partum

Attention si angiome sur utérus et la filière : risque d'hémorragie abondante.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Localisation des angiomes et MAV.
- Respiratoire : atteinte si déformation cage thoracique.
- Cardiaque : valvulopathies.
- Neurologiques : MAV cérébrale, rachidienne.

Installation

Position sur table parfois difficile en cas de déformation thoracique.

Monitorage

2 VVP bon calibre (risque HPP). Cathétérisme artériel à discuter.

Intubation

Risque intubation difficile si hémangiomes buccaux, trachéaux, asymétrie faciale.

Anesthésie générale

Pas de particularité pharmacologique.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

Possible si hémostase normale et après IRM lombaire pour vérifier absence hémangiome médullaire ou autre malformation vasculaire. Technique difficile si cyphoscoliose. Ne jamais piquer dans un hémangiome (risque hémorragie, hématome avec paraplégie progressive).

Après l'accouchement

Post-partum

Risque thrombotique dans le contexte péripartum si gros angiomes.

Allaitement maternel

Sans particularité.

À retenir

- Malformation vasculaire (MAV) congénitale caractérisée par une triade classique associant une hypertrophie des tissus osseux et mous, des angiomes cutanés/profonds et des veines variqueuses.
- La grossesse est possible et son déroulement le plus souvent normal. Cependant, elle peut aggraver ou faire apparaitre des MAV. Il existe des risques hémorragiques (HPP si angiome utérin ou sur filière génitale) mais aussi thrombotiques.
- Le mode d'accouchement doit tenir compte de la location des angiomes. La voie basse est contre-indiquée en cas d'angiomes pelviens ou vaginaux (risque de rupture). Les efforts expulsifs sont contre-indiqués si MAV cérébrale (risque hémorragie intracrânienne).
- Les anesthésies périmédullaires sont possibles à condition d'avoir une imagerie rassurante. Il est interdit de ponctionner au travers d'un angiome.
- L'anesthésie générale est à risque d'intubation difficile (hémangiomes buccaux, trachéaux, asymétrie faciale).
- Centres de compétences des maladies osseuses constitutionnelles. Coordonnateur : Pr V Cormier-Daire. CHU Paris. Hôpital Necker et Cochin

Bibliographie

Bouchard-Fortier G, et al. J Obstet Gynaecol Can 2014;36:665-6.
Yamada Y, et al. Masui 2013;62:213-6.
Koch A, et al. J Gunecol Obstet biol Reprod 2014;43:483-7.
Hayamizu K, et al. Masui 2012;61:893-5.

Maladie/syndrome de Lambert-Eaton

Lambert-Eaton myasthenic syndrome

D. Chassard

Autre nom : syndrome myasthénique de Lambert-Eaton

Généralités sur la pathologie

Définition

Le syndrome de Lambert-Eaton (SLE) est un syndrome myasthénique associée le plus souvent à un syndrome paranéoplasique.

Pathogénie

- Dysfonctionnements de la jonction neuromusculaire de type présynoptique.
- C'est un syndrome auto-immun acquis, provoqué par des anticorps dirigés contre les canaux calciques voltage-dépendants de la terminaison nerveuse (réduction de la libération d'acétylcholine).

Mode de transmission

Non génétique.

Types

- SLE dans contexte paranéoplasique (cancer poumon petite cellule surtout).
- SLE associée à maladie auto-immune.

Situations particulières

Ne pas confondre avec les myopathies génétiques (dystrophies musculaires et myotoniques).

Incidence

Touche 3 % des patients avec un cancer pulmonaire à petite cellule.

Prévalence

1/2 300 000

Sexe ratio

F = H (plutôt sujets âgés).

Signes cliniques

- Faiblesse musculaire des membres inférieurs (difficulté marche, montée escaliers) et du tronc, ptosis, myalgie, paresthésie. Atteinte respiratoire rare.
- Atteintes neurovégétatives fréquentes (hypotension orthostatique).

Évolution, complications

Le pronostic est celui du cancer s'il est présent ou celui de la maladie auto-immune.

Diagnostic

Clinique et radiologique.

Examens complémentaires

- Electromyogramme : après contraction volontaire ou stimulation répétitive à fréquence élevée, l'amplitude des potentiels d'action musculaire augmente. Cette facilitation "post-tétanique" est suivie d'une dépression des potentiels musculaires.
- Recherche d'anticorps anti-canaux calciques voltages-dépendants circulants SOX.

- Recherche d'un cancer bronchique à petites cellules (TDM, TEP).
- Typage HLA-B8 (HLA- class I), and HLA -DR3 and -DQ2 (HLA-class II) dans les formes non cancéreuses.

Traitement

- En priorité traitement du cancer.
- Bloqueurs des canaux potassiques voltage-dépendants : 3,4-diaminopyridine phosphate.
- Corticoïdes, immunoglobulines intraveineuses ou échanges plasmatiques sont aussi utilisés dans certaines formes.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

3 cas dans la littérature.

Consultation préconceptionnelle

- Conseillée. Grossesse possible si maladie stable (contrôlée par traitement).
- Arrêt des médicaments immunosuppresseurs tératogènes et anticancéreux.
- Poursuite possible de pyridostigmine et corticoïdes dans les formes immunes pures.

Pendant la grossesse

- Contre-indication au sulfate de magnésium et aux β-mimétiques.
- Suivi neurologique strict.

Diagnostic anténatal

Non indiqué.

Effets sur la grossesse

Risque accouchement prématuré.

Effets de la grossesse

RAS.

Risques fœtaux et néonataux

Transmission des anticorps au nouveau-né décrite avec faiblesse musculaire.

Niveau de maternité

Niveau 3 avec surveillance nouveau-né pendant au moins 24 h.

Mode d'accouchement

Selon les indications obstétricales.

Accouchement par voie basse

Possible mais aide extraction probable car faiblesse musculaire.

Césarienne

Possible.

Hémorragie du post-partum

Pas de risque majoré.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Histoire de la maladie : paresthésie myalgies, suivi neurologique, traitement.
- Poursuite du traitement par 3,4-diaminopyridine phosphate jusqu'au matin de l'intervention.

Installation, monitorage

Standard.

Intubation

Pas de particularité décrite, ni pour la ventilation au masque.

Anesthésie générale

- Monitoring des curares car risque prolongation importante.
- Réponse faible aux anti-cholinestérasiques.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

Possible et reste à privilégier.

Après l'accouchement

Post-partum

Risque thrombotique dans le contexte péripartum si alitement prolongé par faiblesse musculaire.

Allaitement maternel

À éviter car passage des anticorps dans le lait suspecté.

À retenir

- ▶ Syndrome myasthénique associé le plus souvent à un syndrome paranéoplasique (cancer poumon à petites cellules). Il est caractérisé par un déficit moteur des membres inférieurs accompagné d'une fatigabilité excessive, sans amyotrophie. L'atteinte respiratoire est rare.
- ▶ La grossesse ne doit être entreprise que si la maladie est modérée et bien contrôlée.
- ▶ La maladie a peu d'effets sur le déroulement de la grossesse et de l'accouchement. L'accouchement doit être programmé. La voie basse sera privilégiée mais expose à une expulsion difficile par faiblesse musculaire.
- ▶ Les techniques d'anesthésie privilégient les anesthésies périmédullaires, en utilisant les AL à faibles concentrations.
- ▶ Les curares non dépolarisants sont à éviter (sensibilité augmentée). Le monitorage est indispensable. Les anti-cholinestérasiques seuls sont inefficaces pour antagoniser le bloc résiduel.
- ▶ Centres de référence des syndromes neurologiques paranéoplasiques. Coordonnateur : Pr J Honnorat. CHU Lyon

Bibliographie

Weingarten TN, et al. J Clin Anesth 2014;26:648-53.
Bayrak AO, et al. Int J Neurosci 2010;120:439-41.
Skeie GO, et al. Eur J Neurol 2010;17:893-902.

Syndrome de Laron

Laron Dwarfism, Laron Syndrome

V. Fuzier

Autres noms : insensibilité à l'hormone de croissance, nanisme type Laron, résistance primaire à l'hormone de croissance.

Généralités sur la pathologie

Définition

Maladie congénitale caractérisée par une petite taille avec respect des proportions membres-troncs.

Pathogénie

Mutation gène GHR (récepteur de l'hormone de croissance). Résistance à la GH en raison d'une anomalie du récepteur à la GH. Appartient aux pathologies de « petite taille proportionnelle » de cause endocrinienne.

Mode de transmission

Autosomique récessif.

Situations particulières

Autre cause possible : déficit isolé en GH.

Incidence

Plus fréquent chez population juive et méditerranéenne.

Prévalence

1-9/1 000 000

Sexe ratio

H = F

Signes cliniques

- Poids normal mais taille petite ou normale à la naissance.
- Retard de croissance et retard de puberté. Petite taille < 130 cm.
- Voix aiguë, micrognatisme, bosse frontale, acromicrie (hypoplasie des extrémités).

Canal rachidien étroit, instabilité atlo-axoïdienne.

Évolution, complications

Évolution bonne. Risque obésité, hypercholestérolémie, ostéopénie.

Diagnostic

- Dosage GH (normal ou augmenté).
- Dosage IGF-1 (bas).
- Age osseux sur radiologie poignet et main.

Examens complémentaires

- Hypoglycémie fréquente.
- IRM cérébrale.

Traitement

- Inefficacité de la GH.
- Injection sous cutanée de mecasermine (IGF-1).

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

1 seul cas décrit.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Consultation préconceptionnelle

- Recommandée pour informer du risque de complications maternelles (FCS, prématurité, césarienne).
- En l'absence de donnée, l'administration de la mecasermine pendant la grossesse n'est pas recommandée, à moins d'une nécessité absolue.

Diagnostic anténatal

Non indiqué.

Effets sur la grossesse

- Prématurité, FCS.
- Disproportion fœto-pelvienne (bébé de taille normal et bassin étroit, utérus gravide volumineux par rapport à la taille) → césarienne.

Effets de la grossesse

↑ insuffisance respiratoire

Risques fœtaux et néonataux

- Transmission fœtale possible : nouveau-né de petite taille mais de poids normal à la naissance.
- Traumatisme cervical si fœtus atteint, attention aux manipulations du cou : éviter AVB.

Niveau de maternité

Tous.

Mode d'accouchement

- Selon le retentissement cardio-respiratoire de la grossesse.
- Césarienne plus fréquente.

Accouchement par voie basse

- Possible, si prématurité.
- Risque de traumatisme cervical si atteinte fœtale.

Césarienne

Plus fréquente, parfois en urgence.

Hémorragie du post-partum

Risque non majoré.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Bilan respiratoire et évaluation des voies aériennes.
- Imagerie (IRM) cervicale si canal cervical étroit et anomalies de charnière atlo-axoïdienne.
- Privilégier APM.

Installation

- Rachis cervical souvent instable (trou occipital étroit, risque de compression médullaire).
- Décubitus dorsal mal supporté (si atteinte respiratoire).

Monitorage

- Monitorage complet (PNI, scope, SpO_2) en salle de naissance.
- Cathéter artériel (si anomalies respiratoires, difficulté avec PNI).

Intubation

- Laryngoscopie douce (instabilité cervicale avec risque de lésion neurologique si sténose du trou occipital). Petite taille SIOT < 7 (choix selon poids ! et non selon

âge). Risque d'intubation difficile (extension cou limitée, macroglossie, sténose sus glottique) : prévoir intubation sous fibroscopie.

- Ventilation difficile (thorax étroit, syndrome restrictif).
- Risque inhalation maximal (volume utérus gravide/taille).

Anesthésie générale

Adapter les drogues en fonction du poids.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

APM à privilégier

- Analgésie péridurale avec intérêt d'une dose test et titration AL (pour dépister passage intrathécal sans risque de RA étendue). Fractionner et réduire doses AL (diffusion aléatoire de AL).Éviter morphiniques (risque détresse respiratoire).
- Rachianesthésie peu utilisée car pas de titration possible AL. Ponction le plus bas possible car risque de lésions neurologiques (taille de la moelle et terminaison de moelle variables). Réduire dose AL .Hypotension + fréquente (utérus gravide volume important/taille) mais remplissage prudent+++. Éviter morphiniques (risque détresse respiratoire).
- Rachianesthésie continue possible.

Après l'accouchement

Post-partum

- Surveillance neurologique.
- Surveillance respiratoire/h si morphine parentérale ou périmédullaire.

Allaitement maternel

Non recommandé sous mecasermine.

À retenir

- Maladie congénitale caractérisée par une petite taille avec respect des proportions membres-troncs.
- La grossesse peut aggraver une insuffisance respiratoire.
- La césarienne est plus fréquente en raison des risques de disproportion foeto-pelvienne, de présentations dystociques et de traumatisme rachis cervical en cas d'AVB si enfant atteint.
- Les anesthésies périmédullaires privilégient les techniques continues permettant une réduction, une titration et un fractionnement des doses d'AL et d'opiacés. Se méfier du niveau de ponction (terminaison de moelle variable).
- L'anesthésie générale est à risque de ventilation et d'intubation difficile, d'instabilité cervicale et de compression médullaire. Elle doit tenir compte des possibles atteintes respiratoires et cardiaques (HTAP).
- Centres de Référence des Maladies Endocriniennes Rares de la Croissance (CRMERC). Coordonnateur :Pr J. Leger. Hôpital Rober Debré. Paris.

Bibliographie

Bhatia K, et al. Int J Obstet Anesth 2011;20:344-6.

Syndrome de Larsen

Larsen syndrome

R. Fuzier

Autre nom : syndrome d'hyperlaxité ligamentaire.

Généralités sur la pathologie

Définition

Ostéochondrodysplasie responsable d'une hyperlaxité de toutes les articulations. Elle est caractérisée par des déformations osseuses, des dislocations articulaires multiples et des anomalies cardiaques.

Pathogénie

Maladie génétique avec mutations de gène codant pour la filamine B, responsable d'une malformation du collagène.

Mode de transmission

Autosomique dominant ou récessif mais mutation spontanée possible.

Incidence

1/100 000

Prévalence

Une centaine de cas dans le monde. Ethnie : île de la Réunion.

Sexe ratio

H = F

Signes cliniques

- Luxation congénitale des articulations. Hypermobilité articulaire.
- Dysmorphie faciale (faciès aplati, front large et proéminent, arête nasale plate, hypertélorisme, micrognatisme et éventuellement fente palatine, instabilité cervicale). Petite taille (< 150 cm).
- Absence de retard mental.
- Cardiopathie associée (ventricule unique, coarctation aortique, CIV, CIA, sténose aortique, cardiomyopathie).

Évolution, complications

- Insuffisance respiratoire (laryngo-trachéo-bronchomalacie, hypoplasie larynx, hypoplasie pulmonaire, sténose glottique).
- Évolution de la cardiopathie associée.

Diagnostic

Clinique et radiologique.

Examens complémentaires

Bilan cardiologique et respiratoire.

Traitement

- Chirurgie de la cardiopathie.
- Traitement symptomatique avec traitement orthopédique (débutant dès la petite enfance), respiration assistée, rééducation du langage et kinésithérapie.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

1 cas décrit.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Consultation préconceptionnelle

- Recommandé avec évaluation cardiologique et respiratoire. Les patientes ont souvent déjà subit de multiples interventions orthopédiques.
- Grossesse possible en fonction de la cardiopathie congénitale.

Diagnostic anténatal

Possible (échographie). Une IMG peut être proposée.

Effets sur la grossesse

MAP (incompétence cervicale). Position vicieuse de fœtus in utéro. MFIU fréquente.

Effets de la grossesse

- Majoration des difficultés à la marche et des douleurs.
- Aggravation du syndrome restrictif si cypho-scoliose.

Niveau de maternité

Niveau 3 disposant d'une PEC et réanimation néonatale.

Risques fœtaux et nouveau-né

MFIU. Immobilisation de la tête et du rachis jusqu'à évaluation par pédiatre et élimination de toute anomalie.

Mode d'accouchement

Selon indications obstétricales mais césarienne plus fréquente.

Accouchement par voie basse

Dangereux si enfant atteint (instabilité atloïdo-axoïdienne).

Césarienne

- Le plus souvent (évite traumatisme maternel et fœtal).
- Surtout si anomalies osseuses, articulaires.

Hémorragie du post-partum

Risque non majoré.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Cardiologique (malformation, chirurgie cardiaque).
- ORL et respiratoires (instabilité des cordes vocales) ± EFR.
- Rachis cervical (cou court, hypoplasie odontoïde, lésion médullaire instable).
- Information sur les risques anesthésiques.
- Choix du type d'anesthésie au cas par cas : privilégier APM.

Installation

- Rachis cervical souvent instable (trou occipital étroit, risque de compression médullaire). Décubitus dorsal mal supporté (si atteinte respiratoire).
- Monitorage complet (PNI, scope, SpO_2) en salle de naissance.
- Cathéter artériel (si anomalies respiratoires, difficulté avec PNI).
- Matériel pédiatrique disponible si petite taille.

Intubation

- Laryngoscopie douce (instabilité cervicale avec risque luxation des vertèbres C1-C2). Petite taille SIOT < 7 (choix selon poids ! et non selon âge).
- Risque Intubation difficile (laryngo-trachéo-bronchomalacie, sténose glottique). Prévoir matériel trachéotomie.
- Risque inhalation maximal (volume utérus gravide/taille).

Anesthésie générale

- Adapter les drogues en fonction du poids.
- Éviter la succinylcholine en cas de lésions neurologiques. Cas d'hyperthermie maligne décrit.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

- Réalisables après évaluation neurologique (instabilité cervicale).
- Préférer les techniques continues pour réduire et titrer et ainsi fractionner les doses d'AL et d'opiacés.
- Technique difficile (déformation rachis).
- Risque majoré de brèche lors de l'approche de l'espace péridural.

Après accouchement

Post-partum

- Surveillance neurologique.
- Surveillance respiratoire/h si morphine parentérale ou périmédullaire.

Allaitement maternel

Sans particularité.

À retenir

- Ostéochondrodysplasie responsable d'une hyperlaxité de toutes les articulations. Elle est caractérisée par des déformations osseuses, des dislocations articulaires multiples et des anomalies cardiaques.
- La grossesse est possible selon la cardiopathie associée (ventricule unique, coarctation aortique, CIV, CIA, sténose aortique, cardiomyopathie).
- La césarienne est plus fréquente en raison de la disproportion fœto-pelvienne, des présentations dystociques et des traumatismes du rachis cervical en cas d'AVB si enfant atteint. Le pédiatre doit être présent sur place afin d'immobiliser le rachis cervical du nouveau-né jusqu'à élimination de toute anomalie.
- Les anesthésies périmédullaires peuvent être réalisées après évaluation neurologique (instabilité cervicale). Elles privilégient les techniques continues permettant une réduction, une titration et un fractionnement des doses d'AL et d'opiacés.
- L'anesthésie générale est à risque d'intubation difficile (laryngo-trachéo-bronchomalacie, hypoplasie larynx, hypoplasie pulmonaire, sténose glottique) et d'instabilité cervicale. Elle doit tenir compte des possibles cardiopathies associées. La succinylcholine doit être évitée (cas hyperthermie maligne décrit)
- Centres de référence des maladies osseuses constitutionnelles. Coordonnateur : Pr V Cormier-Daire. CHU. Hôpital Necker. Paris.

Bibliographie

Ghaffaripour S, et al. Paediatr Anaesth 2009;19:927-8.
Saricaoglu F, et al. Paediatr Anaesth 2004;14:889.
Malik P, et al. Paediatr Anaesth 2002;12:632-6.
Michel TC, et al. Anesth Analg 2001;92:1266-7.

Déficit en LCHAD, en MCAD, en SCAD

Long chain fat oxidation disorders

A.-S. Ducloy-Bouthors, D. Dobbelaere

Autre nom : anomalies héréditaires de la β-oxydation des acides gras.

Généralités sur la pathologie

Définition

Anomalie héréditaire de la β-oxydation mitochondriale des acides gras.

Pathogénie

- La β-oxydation mitochondriale des acides gras est une source d'énergie pour le cœur, les muscles squelettiques et une étape capitale du métabolisme hépatique des acides gras.
- Maladie génétique. Mutation du gène HADHA codant pour la sous unité alpha de la LCHAD c.1528G > C (déficit LCHAD) ou mutation du gène ACADM localisé en 1p31 (déficit MCAD).

Mode de transmission

Autosomique récessive.

Types

- Déficit en LCHAD : déficit en acyl-CoA-déshydrogénase des acides gras à chaîne longue (enzyme de la protéine trifonctionnelle mitochondriale).
- Déficit en MCAD : déficit en acyl-CoA-déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne.
- Déficit en SCAD : déficit en acyl-CoA-déshydrogénase des acides gras à chaîne courte.

Situations particulières

Voir aussi SHAG : stéatose hépatique aiguë gravidique.

Prévalence

- LCHAD : 1-9/100 000.
- MCAD la plus fréquente : 1/10 000 à 1/27 000.

Signes cliniques

- L'enfant développe dès le début d'une période de jeûne, des hypoglycémies hypocétotiques, une acidose lactique, une hyper-ammoniémie et une augmentation de l'uricémie, des transaminases ou des enzymes musculaires.
- Hypotonie, crampes musculaires avec myoglobinurie.
- Crises métaboliques.

Évolution, complications

- Rhabdomyolyse.
- Infections.
- Myocardiopathie hypertrophique.
- Rétinopathie pigmentaire.
- Neuropathies périphériques.
- Complications maternelles : SHAG

Diagnostic

Recherche mutation caractérisant le déficit.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Examens complémentaires

- Gazométrie (acidose).
- Glycémie (hypoglycémie).
- Ionogramme (hyperkaliémie), urée, créat. acide urique, lactates et CPK.
- NFS (infection), plaquettes.
- Bilan hépatique (SHAG).
- Bilan infectieux : ECBU, hémocultures.
- Myoglobinurie

Traitement

- Prévention des crises métaboliques :
  - Alimentation riche en sucres, pauvre en lipides.
  - Éviter le jeûne.
  - Éviter les infections.
- Traitement des crises métaboliques
  - Réhydratation (chloruré).
  - Resucrage (2 ml/kg/h sérum glucosé 10 %).
  - Carnitine voie orale (discutée).

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Oui.

Consultation préconceptionnelle

- Recherche mutation chez la mère et le nouveau-né chez toutes les patientes ayant présenté une SHAG.
- Prévenir du risque de récidive lors des grossesses suivantes.

Pendant la grossesse

- La mère hétérozygote portant un enfant hétérozygote développe une stéatose aiguë gravidique SHAG avec insuffisance hépatique aiguë grave mettant en jeu le pronostic vital par hypoglycémie, cytolyse, coagulopathie à type de déficit en fibrinogène, facteurs V et vitamine K dépendants, en anticoagulants naturels antithrombine et protéine C et en anti fibrinolytique naturel : α2 anti-plasmine.
- Traitement de la SHAG :
  - Arrêt de la grossesse. Corticoïdes. Perfusion continue de sérum glucosé
  - Traitement symptomatique des altérations de la conscience, de l'acidose métabolique et de l'hypoventilation.
  - Traitement de la coagulopathie en péripartum : concentrés antithrombine, fibrinogène et PFC, acide tranéxamique, transfusion de plaquettes.

Diagnostic anténatal

Possible et recommandé chez toutes les patientes ayant présenté une SHAG.

Effets sur la grossesse

Risque d'interruption de la grossesse pour sauvetage maternel.

Effets de la grossesse

Risque de SHAG. Diagnostic différentiel HELLP, syndrome pré-éclampsie.

Risques fœtaux et néonataux

- Lorsque le fœtus est porteur du déficit en LCHAD, les acides gras libres en excès gagneraient la circulation maternelle via le placenta et s'accumuleraient dans le foie maternel : SHAG : stéatose hépatique aiguë gravidique (ictère, hémorragie, coma, hypothermie).

- Prématurité, MFIU.
- Hypoglycémie, ictère néonatal.
- Cardiomyopathie.

Niveau de maternité

Césarienne en urgence dans la maternité puis transfert en réanimation adulte.

Mode d'accouchement

Césarienne en urgence. Prévenir hémorragie, disponibilité de PSL.

Accouchement par voie basse

Rare.

Césarienne

En urgence.

Hémorragie du post-partum

Risque très important.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Bilan insuffisance hépatique.
- Éviter injections intramusculaires, aspirine et AINS.

Installation

- Optimiser la prise en charge médicale et monitoring rapproché de la mère et de l'enfant.
- Abords veineux périphériques de gros calibre.
- Anti H2 avant accouchement et césarienne.

Intubation

- Préopératoire si troubles de la conscience.
- Prévention inhalation.

Anesthésie générale

- Préférer propofol, rémifentanil ou sufentanil et atracurium. Diminuer les posologies.
- Choix des drogues appropriées pour insuffisance hépatique sévère. Éviter benzodiazépines, paracétamol, aminosides barbituriques morphine. Éviter les HEA : accumulation intra-hépatique.

Péridurale rachianesthésie, péri-rachianesthésie

Possible en l'absence d'anomalies de l'hémostase. Et après avoir consigné la présence de neuropathies dans le dossier.

Après accouchement

Post-partum

- Surveillance très rapprochée de la coagulation
- Risque hémorragie gastro-intestinale et utérine. Vitamine K.
- Éviter aspirine, AINS, paracétamol.
- Prévention ulcère de stress.

Allaitement maternel

Possible dès que l'état maternel le permet.

À retenir

- Maladie génétique métabolique responsable d'un trouble de l'oxydation des acides gras (hypoglycémie hypocétotique). La mère hétérozygote portant un enfant hétérozygote développe une stéatose aiguë gravidique (SHAG) avec insuffisance hépatique aiguë grave mettant en jeu le pronostic vital. Le traitement de la SHAG repose sur :
  - Arrêt de la grossesse : césarienne en urgence dans la maternité d'accueil puis transfert en niveau 3 (réanimation adulte).
  - Perfusion continue de glucose.
  - Traitement symptomatique des altérations de la conscience, de l'acidose métabolique et de l'hypoventilation.
  - Risque hémorragique (HPP) et traitement de la coagulopathie en péripartum avec concentrés antithrombine, fibrinogène et PFC, acide tranéxamique, transfusion de plaquettes.
- Les anesthésies périmédullaires sont réalisables en l'absence de coagulopathie.
- Le choix des médicaments de l'anesthésie générale doit être approprié pour l'insuffisance hépatique sévère. Éviter benzodiazépines, paracétamol, aminosides, barbituriques, morphine et les HEA.
- Centre de référence des maladies héréditaires du métabolisme. Coordonnateur : Pr P De Lonlay. CHU Paris. Hôpital Necker.

Bibliographie

Feillet F, et al. Archives de Pédiatrie 2012;19:184-93.
Steinmann D, et al. Paediatr Anaesth 2010;20:371-3.
Bacq Y, et al. Gastroenterol Clin Biol 2007;31:1135-8.
Santos L, et al. J Inherit Metab Dis 2007;30:103.
Wang SY, et al. Anesth Analg 2002;94:1595-7.

Leucémies et grossesse
Leukemia

B. Nucci, A.G. Aya

Autres noms : leucémie aiguë ou chronique myéloïde, leucémie lymphoïde aigüe ou chronique.

Généralités sur la pathologie

Définition

Prolifération clonale de précurseurs myéloïdes ou lymphoïdes avec blocage de la différenciation et altération de l'hématopoïèse.

Pathogénie

- Génétiques : chromosome Philadelphie, trisomie 21…
- Non génétiques : radiation, chimiothérapie, pesticides, infection à Ebstein-Barr Virus…

Mode de transmission

- Facteur génétique : chromosome Philadelphie, trisomie 21…

Types

Selon l'évolution (aigüe, chronique) et la lignée touchée (myéloïde, lymphoïde) :

- LAM : leucémie aigüe myéloïde et LAL : leucémie aigüe lymphoïde.
- LMC : Leucémie myéloïde chronique et LLC : Leucémie lymphoïde chronique.

Situations particulières

Syndromes apparentés : syndromes myéloprolifératifs (SMP).

Signes cliniques

- LA : AEG, signes d'anémie,, de thrombopénie et de leucopénie.
- LC : Découverte fortuite, asthénie, infections répétées, splénomégalie.

Évolution, complications

- LA : décès, urgence thérapeutique.
- LC : phase chronique, accélérée et « blastique »

Diagnostic

- LA : >20 % de blastes au myélogramme.
- LC : immunophénotypage.

Examens complémentaires

- Biologique : hémogramme, ionogramme, bilan hépatique, nutritionnel, sérologies, typage HLA, pré-transfusionnel.
- Imagerie : ECG, TDM thoracique, panoramique dentaire.
- Conservation des gamètes.

Traitement

Poly-chimiothérapie, greffe de cellules souches hématopoïétiques.

- Il est recommandé d'utiliser des CGR phénotypés RH-KEL1 chez le patient atteint de leucémie aiguë ou traité par greffe de cellules souches hématopoïétiques. L'irradiation n'est indiquée qu'en cas de greffe de cellules souches hématopoïétiques ou de traitements induisant une immunodépression profonde. Un seuil de 8 g/dl est recommandé chez le patient atteint de leucémie aiguë ou traité par greffe de cellules souches hématopoïétiques. Ce seuil peut être augmenté, en cas de pathologie

cardio-vasculaire associée ou de mauvaise tolérance clinique, sans dépasser 10 g/dl (Grade AE, Recommandations HAS 2014).

- Les médicaments dérivés de l'EPO sont recommandés pour le traitement de l'anémie inférieure à 10 g/dl chez le sujet atteint d'hémopathie maligne non myéloïde ou de tumeur solide. Il n'est pas recommandé de dépasser un taux de 12 g/dl (Grade AE, recommandations HAS 2014).

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

- 1 cas/10 0000 grossesses. Nombreux cas publiés.
- LAM 60 % ; LAL 30 %, LMC 10 % et LLC 1 %.

Consultation préconceptionnelle

- Grossesse non recommandée en cas de LA, car pronostic vital maternel engagé et nécessitée d'une chimiothérapie urgente.
- Grossesse possible en cas de rémission stable de 2-3 ans pour la LMC.

Pendant la grossesse

- La chimiothérapie pendant le premier trimestre est associée à un risque accru de malformations congénitales (passage placentaire). Toutefois, ce risque diminue à mesure que la grossesse avance.
- Si LA diagnostiquée au premier trimestre, le pronostic vital maternel est engagé et nécessite une chimiothérapie urgente. Une IMG est alors indiquée.
- Si LA diagnostiquée au-delà du premier trimestre, une chimiothérapie est instituée et l'IMG n'est pas obligatoire (moindre risque malformatif fœtal).
- Si Leucémie promyélocytaire (LAM3), risque de CIVD. Le traitement repose sur l'acide tout transrétinoïque, tératogène dans environ 85 % au 1er trimestre de la grossesse.
- Si LMC diagnostiquée pendant la grossesse : chimiothérapie possible (interféron).
- Si LLC, la chimiothérapie sera débutée après l'accouchement.

Diagnostic anténatal

Non indiqué.

Effets sur la grossesse

Risques d'anémie, d'hémorragie et d'infections liés à la maladie. Risques tératogène et malformatif liés aux chimiothérapies.

Effets de la grossesse

Aucun.

Risques fœtaux et néonataux

RCIU, MFIU, décès, malformations (risque tératogène).

Niveau de maternité nécessaire

Prise en charge multidisciplinaire en niveau 3, en collaboration avec hématologie référent.

Mode d'accouchement

- Selon les indications obstétricales.
- En dehors d'une cytopénie maternelle et à distance de toute chimiothérapie (2-3 semaines de la dernière chimiothérapie).
- Dans tous les cas, accouchement programmé (obstétricien, hématologue et anesthésiste).

Accouchement par voie basse

Sans particularité.

Césarienne

Sans particularité.

Hémorragie du post-partum

Risque majoré si CIVD en cas de LAMS.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Type et stade de la leucémie. Suivi hématologique, chimiothérapie éventuelle.
- Anémie, thrombopénie.
- Risque infectieux, hémorragique et thrombotique.

Installation, monitorage

Standard

Intubation

Sans particularité

Anesthésie générale

Tenir compte des interactions chimiothérapie et médicaments.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

Possible en l'absence de thrombopénie, infection.

Après l'accouchement

Post-partum

Thromboprophylaxie. Poursuite de la chimiothérapie.

Allaitement maternel

Possible après arrêt de la chimiothérapie maternelle depuis 2-3 semaines.

À retenir

- L'association leucémie et grossesse est rare mais grave. L'utilisation de la chimiothérapie au cours de la grossesse est possible après le premier trimestre (voir après 20 SA pour la leucémie aigüe myéloïde LAM). L'interruption de grossesse s'impose avant cette date.
- En cas de leucémie aigüe (LA) diagnostiquée au premier trimestre, la grossesse est contre-indiquée. Le pronostic maternel est engagé et nécessite une chimiothérapie urgente. Une IMG doit être réalisée.
- Lors d'une LA diagnostiquée au-delà du premier trimestre, la chimiothérapie est possible et l'IMG non obligatoire.
- La leucémie promyélocytaire (LAM3) expose au risque de CIVD.
- En cas d'une leucémie myéloïde chronique LMC diagnostiquée pendant la grossesse, la chimiothérapie est possible (interféron).
- En cas d'une leucémie lymphoïde chronique LLC diagnostiquée pendant la grossesse, la chimiothérapie sera débutée après l'accouchement.
- Une prise en charge multidisciplinaire est indispensable en niveau 3, en collaboration avec l'hématologue référent. Le mode d'accouchement programmé est possible après arrêt de la chimiothérapie depuis 2-3 semaines.
- Les techniques anesthésiques ne présentent pas de particularité, en dehors des interactions avec les chimiothérapies.

Bibliographie

Leucémies aiguës de l'adulte, HAS 2011.
Bhandari A, et al. Anticancer Res 2015;35:1-11.
Zaidi A, et al. J Adolesc Young Adult Oncol 2014;3:160-75.
Halim TA, et al. J Exp Ther Oncol 2014;10:259-61.
Khandaler S, et al. J Clin Diag Res 2014;8:OD10-2.

Lupus érythémateux systémique
Systemic lupus erythematous

H. Bezanahary, A. Vincelot, E. Vidal

Autre nom : lupus érythémateux disséminé.

Généralités sur la pathologie

Définition

Maladie systémique protéiforme et spontanément grave, caractérisée par la production d'anticorps antinucléaires dirigés en particulier contre l'ADN natif.

Pathogénie

- Cause mal précisée.
- Facteurs impliqués : immuno-génétiques, environnementaux, immuno-humoraux…

Mode de transmission

Possible prédisposition génétique (caractère familial retrouvé dans 10 % des cas).

L'important désordre immunologique résulte vraisemblablement d'interactions entre des gènes de susceptibilité (dont la plupart ne sont pas encore identifiés) et des facteurs environnementaux.

Situations particulières

- Association possible au syndrome des anti-phospholipides (voir fiche Syndrome des anti-phospholipides).
- Association possible avec le syndrome sec de Gougerot (voir fiche Syndrome de Gougerot-Sjögren).

Incidence

En l'absence de données épidémiologiques françaises, on estime en France, 3 à 4 nouveaux cas/an/100 000 habitants.

Prévalence

35/100 000

Sexe ratio

Prédominance féminine. Le lupus survient 85 fois sur 100 chez la femme, généralement en période d'activité ovarienne.

Signes cliniques

Tous les organes peuvent être potentiellement atteints. Les manifestations les plus fréquentes sont cutanées (80 %) et rhumatologiques (80 %). Les atteintes rénales (40 %), neurologiques (10-25 %) et cardiaques représentent les formes graves au cours du lupus.

Évolution, complications

Maladie chronique entrecoupée par des périodes de poussées et de rémission.

- Complications neuropsychiatriques (comitialité, troubles psychiatriques), pulmonaire (fibrose, épanchement), rénale (glomérulonéphrite), cardiovasculaire (péricardite, myocardite, endocardite, artériosclérose, syndrome de Raynaud), purpura thrombopénique, anémie, leucopénie.
- Les formes viscérales sont les plus graves et font le pronostic de la maladie.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Diagnostic

- Le diagnostic de lupus est affirmé devant un faisceau d'arguments cliniques et immunologiques convergents.
- Des critères de classification du lupus (classification proposée par l'*American college of Rheumatology*) existent à des fins d'homogénéisation des patients inclus dans des études mais ne doivent pas être utilisés dans un but diagnostic à l'échelon individuel.

Examens complémentaires

- Bilan rénal, cardiaque, respiratoire et neurologique.
- Bilan biologique (anémie, thrombopénie).

Traitement médicamenteux

- Le traitement de fond repose sur les amino-4-quinoléines.
- Le traitement des poussées doit être adapté à leur gravité.
- Le plus souvent, le traitement des formes mineures repose sur des AINS et si besoin une corticothérapie à faible dose.
- Le traitement des formes sévères repose sur la corticothérapie associée ou non aux immunosuppresseurs.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

De plus en plus fréquent (7 à 10/10 000 grossesses) grâce à l'amélioration de la prise en charge de la maladie. Le dernier registre national des grossesses lupiques a été publié en 1993 par l'équipe de médecine interne de l'hôpital de la Pitié Salpetrière (Paris) sous l'égide du Pr Wechsler.

Consultation préconceptionnelle

La grossesse est possible au cours du lupus sous réserve du respect des contre-indications mais doit être planifiée afin d'améliorer le pronostic maternel et fœtal.

Pendant la grossesse

- Le suivi est multidisciplinaire (internistes, néphrologues, obstétriciens et anesthésistes) et doit être régulier dès le diagnostic de grossesse et jusqu'à 3 mois après l'accouchement.
- Le traitement doit permettre de contrôler le lupus tout en étant compatible avec le bon déroulement de la grossesse.
- Les médicaments suivants sont poursuivis pendant la grossesse : hydroxychloroquine, corticothérapie ne devant pas excéder 10 mg par jour, azathioprine ou ciclosporine si traitements présents avant la grossesse, aspirine à faible dose (100 mg/jour) à introduire si non inclus dans la thérapeutique habituelle de la patiente.
- L'instauration d'un traitement anticoagulant (HBPM) à dose préventive ou curative dépendra de la présence d'anticorps anti-phospholipides (APL) avec ou sans évènement thrombotique. L'HBPM si prescrite (présence d'APL ou SAPL) doit être suspendue pour permettre l'anesthésie péridurale et ré-instituée après en raison du risque thrombotique de la grossesse et du post-partum.
- L'aspirine est interrompue en général à 35 SA révolus, mais il peut être poursuivi au-delà, dans certaines situations particulières.

Diagnostic anténatal

Non indiqué.

Effets sur la grossesse

Augmentation des pathologies obstétricales : HTAG, PE (20 %), éclampsie, HELLP syndrome. Infection, rupture prématurée des membranes, diabète gestationnel.

Effets de la grossesse

Survenue possible de poussées pendant la grossesse (30-40 % des cas) surtout si le traitement a été arrêté ou si la maladie est active.

Risques fœtaux et néonataux

Devenir fœtal pondéré par la présence :

- D'anticorps APP : risque plus important de pertes fœtales, de RCIU ou d'hypotrophie par insuffisance placentaire, de prématurité du fait d'une pré-éclampsie ou d'un HELLP syndrome.
- D'antécédents d'atteintes rénales : risque de prématurité du fait d'une poussée lupique et/ou d'une PE, risque de RCIU.
- D'anticorps anti-SSA (Ro) et/ou anti-SSB (La) : risque de survenue de « lupus néonatal » caractérisé par la survenue de bloc auriculo-ventriculaire congénital in utero (1-2 % des patientes séropositives) et de lupus néonatal cutané (5 % des patientes séropositives) pouvant être observé le plus souvent à partir de la 6e semaine jusqu'à 6 mois après l'accouchement.

Niveau de maternité

- Grossesse à risque, nécessité d'une maternité de niveau 3.
- Prise en charge par une équipe entraînée et habituée à la pathologie.

Mode d'accouchement

- Décision d'accouchement prise en équipe multidisciplinaire selon l'état maternel et fœtal.
- Accouchement par voie basse autant que possible.

Accouchement par voie basse

Sans particularité.

Césarienne

Plus fréquente (30 %) et souvent en urgence.

Hémorragie du post-partum

Risque majoré si APL ou SAPL avec traitement anticoagulant, antiagrégant.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Bilan des organes atteints : cœur, poumons, reins.
- Recherche SAPL associé.
- Suivi avec interniste (maladie évolutive, gravité).
- Poursuite et majoration de corticothérapie. Haut risque thrombotique post opératoire.

Installation

Sans particularité.

Intubation

Sans particularité.

Anesthésie générale

Adapter les drogues en fonction des atteintes d'organes.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

L'aspirine n'est pas considérée comme une contre-indication formelle à l'analgésie péridurale.

L'HBPM doit être suspendue pour permettre l'anesthésie péridurale et reconduite après, en raison du risque thrombotique de la grossesse et du post-partum.

Après l'accouchement

Post-partum

- Corticothérapie à poursuivre.
- L'aspirine n'est pas reprise en post-partum sauf en cas de SAPL obstétrical.
- En post-partum, la durée de la thrombophylaxie va dépendre de :
  – Si absence d'APL, lupus inactif : situation identique à la population générale, la thrombophylaxie n'est pas obligatoire. Une thrombophylaxie pendant 7 jours peut se discuter en fonction d'autres facteurs de risque de thrombose éventuellement associés (cf. facteurs de risque de thrombose- conférence de consensus ANAES 2003 sur thrombophilie et grossesse).
  – Si présence d'APL ou de SAPL obstétrical associé au lupus : thrombophylaxie pendant 6 semaines.
  – Si présence de facteurs de risque classant la patiente en risque modéré ou élevé selon la conférence de consensus : thromboprophylaxie pendant 6 semaines.

Allaitement maternel

- Bromocriptine contre-indiquée si HTA.
- Aucune contre-indication de l'allaitement sous hydroxychloroquine, aspirine faible dose et corticothérapie de type prednisone ou prednisolone.
- Allaitement non recommandé si traitement immunosuppresseur à l'exception de l'azathioprine.

À retenir

▶ Le lupus est une maladie systémique et protéiforme. Tous les organes peuvent être potentiellement atteints (cutanés et rhumatologiques). Les atteintes rénales (40 %), neurologiques (10-25 %) et cardiaques représentent les formes graves. L'évolution du lupus se fait par périodes de poussées et de rémission. Les formes viscérales sont les plus graves et font le pronostic de la maladie.

▶ L'association lupus-grossesse est plus fréquente de nos jours, en raison des progrès thérapeutiques. Dans 1 cas sur 20, la grossesse doit malheureusement être déconseillée (en cas de maladie active) car le risque est beaucoup trop important.

▶ Dans tous les cas, il s'agit d'une grossesse à risque, qui doit être planifiée avec l'aval des spécialistes, afin d'améliorer le pronostic maternel et fœtal. Une PEC par une équipe multidisciplinaire entraînée et habituée à la pathologie est indispensable dans une maternité de niveau 3, avec un suivi régulier dès le diagnostic de grossesse et jusqu'à 3 mois après l'accouchement (risque HTA, PE, éclampsie, HELLP syndrome, thromboses, poussée lupique, RCIU, prématurité, MFIU…).

▶ Le traitement du lupus doit être poursuivi (cortisone, Plaquenil) afin de permettre de contrôler le lupus tout en étant compatible avec le bon déroulement de la grossesse. L'instauration d'une anticoagulation préventive ou curative dépendra de la présence d'anticorps anti-phospholipides (APL), avec ou sans évènement thrombotique.

▶ La décision d'accouchement est prise de façon collégiale en équipe multidisciplinaire selon l'état maternel et fœtal. La césarienne est plus fréquente (30 %).

▶ Les techniques anesthésiques privilégient les anesthésies périmédullaires. Les médicaments d'anesthésie seront choisis en fonction de l'atteinte rénale.

▶ Il existe un risque thromboembolique important en cas de présence d'APL ou de SAPL associé.

▶ Centre national de référence des lupus et syndromes des anti-phospholipides. Pr Z Amoura. Hôpital Pitié-Salpêtrière. Paris.

Bibliographie

Protocole national de diagnostic et de soins, lupus érythémateux systémique, HAS 2010.
Conférence de consensus : thrombophilie et grossesse, ANAES 2003.
Pannier E, et al. Rev Med Interne 2015;8:S0248-8663.

Lymphangioléiomyomatose
Lymphangioleiomyomatosis

J. Corouge, L. Wemeau, A.S. Ducloy-Bouthors

Généralités sur la pathologie

Définition

Maladie de la femme jeune caractérisée par prolifération de cellules musculaires lisses non néoplasiques infiltrant le parenchyme pulmonaire et les vaisseaux lymphatiques intra-thoraciques et abdominaux.

Pathogénie

Prolifération de cellules à phénotype musculaire lisse atypique, infiltrant et détruisant l'architecture tissulaire et générant des lésions kystiques pulmonaires (pneumothorax) et lymphatiques.

Mode de transmission

- Si lymphangioléiomyomatose (LAM) sporadique : absence de mutation génétique.
- Si sclérose tubéreuse de Bourvenille : transmission autosomique dominante. Mutation des gènes TSC1 ou TSC2.

Types

- Forme isolée : LAM sporadique (avec ou sans angiomyolipomes rénaux).
- Forme associée STB.

Situations particulières

40 % des femmes atteintes d'une STB ont une LAM.

Incidence

0,4 cas/an/million de femmes de 20 à 69 ans.

Prévalence

2,6 cas/million de femmes de 20 à 69 ans.

Sexe ratio

Prédominance féminine.

Signes cliniques

- Signes pulmonaires : dyspnée, pneumopathie interstitielle kystique avec trouble ventilatoire obstructif, pneumothorax récidivant (50 %), chylothorax (12 %), hémoptysie…
- Angiomyolipomes rénaux (25 à 50 % des cas).
- Plus rarement : épanchements chyleux extra-thoraciques, léiomyomes utérins, méningiomes, chylopéricarde, compression veine cave inférieure.

Évolution, complications

- Risque insuffisance respiratoire d'aggravation progressive.
- Survie moyenne de 10 ans.

Diagnostic

- Soit histologique : biopsie pulmonaire chirurgicale.
- Soit scannographique si lésions typiques (lésions kystiques pulmonaires) et angiomyolipomes rénaux.

Examens complémentaires

- Radiologie thoracique : opacités bulleuses ou kystiques.
- Scanner thoracique et abdomino-pelvien.

- EFR : Syndrome obstructif, diminution précoce de la diffusion libre du CO.
- Il faut éliminer une STB.

Traitement

- Traitement symptomatique.
- Arrêt du tabac. Vaccination antigrippale et anti-pneumococcique.
- Oxygène et β2-mimétiques.
- Régime pauvre en graisse, favorisant les triglycérides à chaine moyenne.
- Sirolimus si dégradation fonctionnelle respiratoire.
- Embolisation ou chirurgie rénale conservatrice possible des angiomyolipomes.
- Transplantation pulmonaire si forme évoluée.
- Contre-indication aux œstrogènes.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Quelques séries.

Consultation préconceptionnelle

- Grossesse déconseillée en particulier si :
  - Insuffisance respiratoire sévère ou évolutive, HTAP, méningiome.
- Information :
  - Majoration du risque de pneumo ou chylothorax.
  - Risque de majoration de l'atteinte respiratoire.
  - Risque d'hémorragie sur angiomyolipomes.
- Si désir de grossesse :
  - Évaluation respiratoire (scanner, EFR, DLCO, ± gazométrie).
  - Évaluation neurologique (discuter IRM cérébrale au moindre signe de méningiome).
  - Interruption des traitements hormonaux progestatifs et/ou des immunosuppresseurs (sirolimus).
- Si STB associée :
  - Attention à la toxicité des traitements antiépileptiques

Pendant la grossesse

- Si pneumothorax : drainage pleural et oxygène. Pleurotomie chirurgicale par thoracoscopie possible dès second trimestre. Symphyse pleurale chirurgicale contre-indiquée.
- Embolisation des angiomyolipomes possibles.

Diagnostic anténatal

Si STB : DAN difficile car grande variabilité phénotypique.

Effets sur la grossesse

Aucun (sauf si STB associée).

Effets de la grossesse

- Probable hormono-dépendance aux œstrogènes : aggravation de la maladie.
- Risque majoré de complications (pneumothorax, chylothorax).
- Risque de complications hémorragiques des angiomyolipomes rénaux.

Risques fœtaux et néonataux

- Pas de pathologie fœtale ou néonatale (sauf si STB).
- Répercussions liées aux complications respiratoires maternelles.

Niveau de maternité

Recommandé en niveau 3.

Mode d'accouchement

Si pneumothorax non traité chirurgicalement : éviter les efforts de poussées.

Accouchement par voie basse

- Attention au risque de pneumothorax : limitation des efforts expulsifs, extraction instrumentale à discuter.
- Sous analgésie péridurale (évite hyperventilation favorisant les pneumothorax).
- Contre-indication au protoxyde d'azote pour l'analgésie du travail.

Césarienne

Plus fréquente.

Hémorragie du post-partum

Risque hémorragique des angiomyolipomes.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Respiratoire : EFR, DLCO, ± gazométrie (discuter au cas par cas l'utilité du scanner thoracique).
- Si STB associée : évaluation cardiaque à la recherche d'un rhabdomyome intracardiaque.
- Eliminer une insuffisance rénale sur angiomyolipomes multiples.
- Imagerie cérébrale à la recherche d'une HTIC (nodules sous-épendymaires et/ou astrocytomes).

Installation

- Monitorage complet en salle de naissance : scope, SpO_2 et PNI.
- Oxygénothérapie pendant le travail.
- Matériel disponible en cas de pneumothorax survenant pendant le travail ou lors des efforts expulsifs

Intubation

- Difficile si tumeurs pharyngées de la STB.
- Éviter à-coups hypertensifs si HTIC.

Anesthésie générale

- Risque majoré de pneumothorax sous ventilation mécanique.
- Contre-indication au protoxyde d'azote.
- Prise en charge comme une HTIC avec contrôle étroit de la tension artérielle, de l'EtCO2 et des pressions intra thoracique (toux, éternuement, vomissements).
- Éviter les médicaments épileptogènes si STB.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

- Balance bénéfice/risque en faveur de l'APM. Contrôle indispensable de la hauteur du bloc (risque d'insuffisance respiratoire)
- Contre-indication si HTIC (méningiome, nodules sous-épendymaires et/ou astrocytomes si STB).

Après accouchement

Post-partum

Contraception : contre-indication aux œstrogènes.

Allaitement maternel

Déconseillé si nouveau-né atteint d'une STB (trouble de succion et sédation).

À retenir

- Maladie touchant les poumons (destruction kystique du parenchyme pulmonaire, emphysème, pneumothorax), les vaisseaux lymphatiques intra-thoraciques (compression, chylothorax) et les reins (angiomyolipomes). L'évolution se fait vers une insuffisance respiratoire obstructive progressive avec pneumothorax récidivants.
- La grossesse aggrave la maladie et majore les risques de pneumothorax, chylothorax et de complications hémorragiques des angiomyolipomes rénaux.
- En cas de pneumothorax non traité chirurgicalement, les efforts expulsifs sont contre-indiquées et l'analgésie péridurale indispensable. La césarienne est fréquente.
- Les techniques d'anesthésie privilégient les anesthésies périmédullaires en privilégiant les techniques continues afin de contrôler le niveau supérieur du bloc. L'anesthésie générale est spécifique des patients emphysémateux.
- Tenir compte de la fréquente association à la sclérose tubéreuse de Bourneville (40 % des LAM) qui modifie la prise en charge obstétricale et anesthésique.
- Centres de référence des maladies respiratoires rares. Coordonnateur : Pr A. Clément. Hôpital Trousseau. CHU Paris.

Bibliographie

Nakanishi M, et al. Masui 2014;63:191-4.
Iruloh C, et al. J Obstet Gynaecol 2013;33:542-6.
Faehling M, et al. Sarcoidosis Vasc Diffuse Lung Dis 2011;28:153-5.
Johnson SR. Respir Med 2012;104:S33-41.

Maladie et syndrome de Marfan

Marfan syndrome

S. Langlois, A.-S. Ducloy-Bouthors

Autre nom : maladie de Marfan.

Généralités sur la pathologie

Définition

Maladie systémique du tissu conjonctif/élastique.

Pathogénie

Fibrillinopathie due à défaut de fibrilline : composant majeur des microfibrilles et second composant majeur des fibres élastiques.

Mode de transmission

Autosomique dominant. Mutation du gène FBN1 (chromosome 15) de fibrilline.

Types

- Syndrome de Marfan phénotype MASS : prolapsus valve mitrale, diamètre aortique limite supérieure de la normale, vergetures et signes musculo-squelettiques (peu de risque de dissection, ni atteinte du cristallin).
- Syndrome de Marfan néonatal : forme précoce et très sévère de la maladie, létale dans les premiers mois ou années de vie.

Prévalence

1 à 5/10 000 patients en France. Pas de différence raciale.

Sexe ratio

H = F

Signes cliniques

- Grande variabilité d'expression de l'atteinte tissulaire. Prédominance sur le système cardiovasculaire, musculo-squelettique et oculaire.
- Atteinte cardiovasculaire dominée par la fragilité aortique, dilatation aortique progressive jusqu'à la dissection aortique. Risque d'insuffisance aortique, prolapsus valvulaire mitral.
- Atteinte musculo-squelettique : grande taille, cypho-scoliose lombaire et thoracique, déformations pectorales, micrognatisme…
- Atteinte oculaire : ectopie du cristallin, myopie, décollement rétine.
- Atteinte de la dure-mère : ectasie durale avec symptomatologie de lombalgies, céphalées, faiblesse, douleurs rectales et génitales.
- Atteinte pulmonaire : pneumothorax, emphysème et syndrome restrictif.

Évolution, complications

- Dissection aortique, endocardite, insuffisance mitrale ou aortique majeur, troubles du rythme. Déformations squelettiques.
- Le pronostic est conditionné par les complications cardiaques (dissection aortique, endocardite).

Diagnostic

- Multifactoriel selon des critères majeurs et mineurs établissant le score de Gand de 1996 révisé en 2010.
- Présence ou absence d'histoire familiale de Marfan, diamètre de l'aorte par échocardiographie trans-thoracique (Z-score), atteintes squelettique et oculaire.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Examens complémentaires

Bilan respiratoire : RT, EFR. Bilan neurologique : imagerie médullaire (ectasie durale). Examen ophtalmologique.

Traitement

- Repos et limiter les efforts. β-bloquants cardio-sélectifs sans activité sympathomimétique intrinsèque, afin d'éviter les effets indésirables et améliorer l'observance (aténolol, bisoprolol, métoprolol).
- Chirurgie aortique, valvulaire.
- Traitements symptomatiques de l'atteinte squelettique.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Oui

Consultation préconceptionnelle

- Consultation préconceptionnelle cardiologique et obstétricale obligatoire.
- Le Marfan est la première cause de dissection aortique pendant la grossesse :
  - Diam Ao < 40 mm : peu de risque de dissection (1 %).
  - Diam Ao > 40 mm : risque de dissection (10 %) surtout si insuffisance aortique, bicuspidie.
- Grossesse contre indiquée (classe WHO IV) si dissection aortique, Diam Ao > 45 mm ou encore si risque de suivi difficile. Un traitement chirurgical de l'aorte est indiqué si le Diam Ao> 55 mm.
- Grossesse à haut risque (classe WHO III) si Diam Ao 40-45 mm : décision au cas par cas.
- Grossesse à risque (classe WHO II) si Diam Ao < 40 mm.
- Si grossesse en cours : indication d'IMG si Diam Ao > 50 mm.

Pendant la grossesse

- Initiation, poursuite ou majoration du traitement par β-bloquants.
- Surveillance tensionnelle étroite et majoration de la posologie des β-bloquants (éviter la tachycardie). Un holter tensionnel peut être nécessaire.
- Suivi échographie cardiaque par le même échocardiographiste référent, réalisant les mesures. Diamètres aortiques dont sinus de Valsalva (bord d'attaque à bord d'attaque) :
- Une mesure trimestrielle (1er et 2e trimestres). Rapprocher les mesures (4 à 6 semaines) en cas de Diam Ao >40 mm, de modification du Diam Ao, de chirurgie aortique.
- Une mesure mensuelle au 3e trimestre et dans le premier mois du post-partum.
- Recours à l'IRM cardiaque si nécessaire.
- Arrêt des ARA2 (contre-indiqués pendant la grossesse).
- Arrêt des AVK et prévoir relais HNF ou HBPM.

Diagnostic anténatal

- Possible si la mutation familiale est connue, mais la variabilité de l'expression clinique ne permet pas de prédire de la gravite de la maladie. Pas indication à IMG.
- Diagnostic préimplantatoire réalisable.

Effets sur la grossesse

- La maladie n'interfère pas sur la fertilité.
- Fausses couches spontanées répétées et tardives et prématurité.

Effets de la grossesse

- L'imprégnation hormonale œstrogénique est responsable d'une dilatation physiologique de l'aorte par relâchement du tissu conjonctif. L'augmentation progressive de la fréquence cardiaque de la volémie et du débit cardiaque majore la tension pariétale aortique, exposant au risque de dissection aortique.
- 50 % des dissections aortiques des femmes < 45 ans surviennent au cours de la grossesse. Le Marfan est la première cause de dissection aortique au cours de la grossesse
- Risque HTA, insuffisance aortique.
- Majoration des douleurs articulaires et des lombalgies.

Risques fœtaux et néonataux

- Risque transmission au fœtus (50 %).
- RCIU, immaturation pulmonaire (prématurité).
- Hypoglycémie, bradycardie, hypotension (β-bloquants).

Niveau de maternité

- Si Diam Ao > 40 mm : maternité de niveau 3 avec collaboration cardiologue référent, recours en chirurgie cardiovasculaire, néonatologues.
- Si Diam Ao < 40 mm. Pas besoin de niveau 3 mais surveillance échographique étroite et transfert à la moindre modification cardiologique.

Mode d'accouchement

Selon le Diam Ao et le risque de variations hémodynamiques :

- AVB autorisé si Diam Ao < 40 mm stable ou si remplacement valvulaire, en évitant les variations tensionnelles, sous analgésie péridurale d'indication médicale, en limitant les efforts expulsifs grâce à une aide à l'expulsion par forceps ou ventouse. Si ces conditions ne sont pas réunies, l'accouchement doit être réalisé par césarienne.
- Ocytocines en injection lente (éviter la tachycardie).

Accouchement par voie basse

- Vers 37 SA, avant si le risque aortique se majore.
- Autorisé si Diam Ao < 40 mm stable ou si remplacement valvulaire, en évitant les variations tensionnelles.
- Déclenchement possible mais déconseillé par certains.
- Intérêt médical d'une analgésie périmédullaire précoce et efficace.
- Limiter les efforts expulsifs. Faciliter les extractions instrumentales.
- Délivrance dirigée avec révision utérine, systématique pour certains.
- 1 cas décrit d'inversion utérine !
- Risque de périnée complet.

Césarienne

- Indiquée si Diam Ao > 40 mm ou variation du diamètre aortique ou risque de variations tensionnelles.
- En cas d'indication semi-urgente de chirurgie aortique, la césarienne sera réalisée avant la chirurgie cardio-vasculaire.
- Période à risque de dissection aortique.
- Éviter toute instabilité tensionnelle.

Hémorragie du post-partum

Risque non majoré.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Avis multidisciplinaire avec échocardiographiste référent, voire IRM.
- Rechercher les signes cliniques d'éctasie durale. Compte-tenu de l'intérêt de l'APM (surtout en cas de voie basse autorisée) et du risque d'ectasie durale (jusqu'à 40 %), des coupes médullaires d'IRM doivent être systématiquement proposées lors des coupes aortiques. Cependant, en cas de non disponibilité de telles images, il ne faut pas priver la parturiente de la possibilité de réaliser une anesthésie périmédullaire.
- Objectif : éviter les à-coups tensionnels.

Installation

- Monitorage invasif ou non (cathéter artériel) en fonction du contexte.
- Accès veineux unique pour les β-bloquants.

Intubation

- Intubation difficile si micrognatisme, déformation thoracique.
- Éviter pic hypertensif à intubation.

Anesthésie générale

- Induction en séquence rapide et manœuvre de Sellick.
- Contrôle tensionnel strict, β-bloquant intraveineux en titration.
- Ventilation assistée avec monitorage des pressions d'insufflation en prévention du pneumothorax.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

- Au mieux, après avoir disposé d'une imagerie médullaire (ectasie durale).
- L'analgésie péridurale est d'indication médicale pour les AVB. Injection lente et fractionnée des AL afin de limiter les à-coups tensionnels. Éviter les solutions adrénalines.
- Rachianesthésie réalisable avec prévention du retentissement hémodynamique. Privilégier association Ephédrine et phényléphrine.
- Intérêt de la péri-rachianesthésie qui permet une bonne stabilité hémodynamique, en diminuant les doses d'AL, ainsi qu'une bonne analgésie postopératoire.
- En cas d'ectasie durale : les APM sont possibles avec le risque d'une mauvaise diffusion des AL (extension insuffisante, échec) et un risque de brèche durale plus importante (fuite de liquide céphalo-rachidien majoré) lors de la recherche de l'espace péridural.

Après l'accouchement

Post-partum

- Risque de dissection aortique persiste dans le post-partum.
- Contrôle écho-cardiographique dans le mois (2 à 4 semaines).
- Suivi cardiologique au minimum 2 mois après accouchement.
- Optimisation de l'analgésie postopératoire pour réduire le stress et les phénomènes hyperadrénergiques (blocs de parois pour les anesthésies générales, adjuvants morphiniques en périmédullaire).

Allaitement maternel

- Contre indiqué si aténolol (24 % de la dose ingérée est secrétée dans le lait), bisoprolol ou métoprolol.
- Possible si autre β-bloquant (propranolol, oxprénolol, labétalol) proposé en concertation avec les médecins référents.

À retenir

- La maladie ou les syndromes de Marfan sont la première cause de dissection aortique pendant la grossesse, en particulier si le diamètre de l'aorte ascendante (Diam Ao) est supérieur à 40 mm (risque dissection 10 %).
- Une consultation préconceptionnelle cardiologique et obstétricale est obligatoire :
  - La grossesse est contre indiquée (WHO IV) en cas de dissection aortique, Diam Ao > 45 mm ou encore si suivi difficile.
  - La grossesse est à haut risque (WHO III) en cas de Diam Ao de 40-45 mm. Césarienne programmée
  - La grossesse est à risque (WHO II) si Diam Ao < 40 mm. Accouchement voie basse possible.
  - Si grossesse en cours : indication d'IMG si Diam Ao > 50 mm.
  - Dans tous les cas, un suivi cardiologique strict et étroit sera réalisé (tension artérielle, Diam Ao avec un échocardiographiste référent). Le traitement par β-bloquants sera poursuivi, voir majoré. Cette prise en charge nécessite un niveau 2-3 selon le diamètre aortique.
- Quel que soit le mode d'accouchement, il faudra éviter les à-coups tensionnels :
  - Si Diam Ao > 40 mm ou variation du diamètre aortique ou risque de variations tensionnelles, une césarienne prophylactique doit être effectuée.
  - Si Diam Ao < 40 mm ou prothèse valvulaire, l'accouchement par voie basse est autorisé sous analgésie péridurale d'indication médicale, en limitant les efforts expulsifs grâce à l'extraction instrumentale. Si ces conditions ne sont pas réunies, l'accouchement doit être réalisé par césarienne.
- Les techniques d'anesthésie privilégient les anesthésies périmédullaires. Compte-tenu de l'intérêt de l'analgésie péridurale (si voie basse autorisée) et du risque d'ectasie durale (jusqu'à 40 %), des coupes d'IRM médullaire doivent être systématiquement proposées lors des coupes aortiques. Cependant, en cas de non disponibilité de telles images, il ne faut pas priver la parturiente de la possibilité de réaliser une anesthésie périmédullaire.
- En cas d'ectasie durale : les APM sont possibles avec le risque d'une mauvaise diffusion des AL et un risque de brèche durale majoré lors de la recherche de l'espace péridural avec et un risque de céphalée post brèche plus important.
- Dans tous les cas, il faut éviter les à-coups tensionnels. L'intubation peut être difficile (micrognatisme, déformation thoracique)
- Pas besoin d'une antibioprophylaxie spécifique de l'endocardite lors de l'accouchement. La maladie de Marfan n'est pas en elle-même un facteur prédisposant à l'endocardite.
- Centres de référence des syndromes de Marfan et apparentés. Coordonnateur : Pr G Jondeau. Hôpital Bichat. AP-HP Paris.

Bibliographie

Yates MT, et al. J Thorac Cardiovasc Surg 2014 ; in press.
Kim SW, et al. Korean J Thorac Cardiovasc Surg 2014;47:291-3.
Cox DA, et al. Arch Gynecol Obstet 2014;290:797-802.
Omnes S, et al. Int J Gynaecol Obstet 2013;122:219-23.

Mastocytose
Mastocytosis

C. Mancia, V. Fuzier

Généralités sur la pathologie

Définition

Groupes de maladies causées par l'accumulation et une prolifération anormale des mastocytes dans le foie, la rate, la moelle osseuse, les ganglions lymphatiques, le tractus digestif, et la peau.

Pathogénie

- Les mastocytes sont des cellules du tissu conjonctif qui contiennent des granules intra-cytoplasmiques renfermant de nombreux médiateurs dont l'histamine, des prostaglandines et de la tryptase.
- Maladie génétique. Mutation du récepteur à tyrosine kinase c-kit responsable d'un excès de prolifération, de différenciation et accumulation de mastocytes.
- Facteurs déclenchants : psychiques, pharmacologiques (médicaments histamino-libérateurs), traumatiques (garrots), mécaniques, physiques (variations thermiques), on assiste à une dégranulation brutale et massive des mastocytes à l'origine de phénomènes paroxystiques (tableau 1).

Mode de transmission

Maladie génétique mais apparition sporadique mais parfois familiale.

Types

- Forme cutanée (MC) : surtout chez l'enfant, à type d'urticaire pigmentaire
- Forme systémique (MS) : généralement chez l'adulte, atteinte d'un ou plusieurs viscères (10 à 30 % des mastocytoses)
  - Groupe I : MS indolentes (60 %).
  - Groupe II : MS associées à hémopathie non mastocytaire.
  - Groupe III : Leucémie mastocytaire (jamais atteinte cutanée).
  - Groupe IV : MS agressives (décès en 2-3 ans).

Situations particulières

- Elles sont de plus en plus assimilées à un syndrome myéloprolifératif.
- Il ne s'agit pas de pathologies allergiques ; elles ne favorisent pas non plus les réactions allergiques médiées par des IgE.

Incidence

1/150 000 nouveau cas/an.

Prévalence

1 300 cas au cours de l'année 2006 en France.

Sexe ratio

H = F. Formes infantiles (65 %) et second pic 30-49ans (35 %).

Signes cliniques

- Signes cutanés : urticaire pigmentaire (macule ou maculo-papule rouge violacées ou brun-beige sur le tronc), prurit sévère, érythème subit. Le signe de Darier est pathognomonique des mastocytoses : plaques ou nodules deviennent turgescentes « urticariennes », voir vésiculo-bulleuse après frottement.
- Poussées vasomotrices : flush, éruption urticarienne, tachycardie, bronchospasme, lipothymie, hypotension, syncope.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

- Signes digestifs (25 % des MS) : douleur abdominale, nausées, vomissements, diarrhées avec rare hépato-splénomégalie.
- Signes envahissement osseux : ostéoporose, fractures à répétition, douleurs osseuses.
- Signes neuropsychiatriques : céphalée, anxiété, dépression.
- Signes urinaires : cystite interstitielle.

Évolution, complications

- Évolution favorable des MC et évolution maligne des MS.
- Infiltration médullaire (50-75 %) asymptomatique ou responsable d'une anémie, éosinophilie, thrombopénie.
- Leucémie à mastocytes.

Diagnostic

Selon l'examen histologique de la peau et la moelle osseuse.

- Critères majeurs :
  - Infiltrat dense multifocal de mastocytes (>15 mastocytes agrégés) détectés sur sections de biopsie médullaire et/ou sur sections d'autres organes atteints.
- Critères mineurs :
  - Présence de plus de 25 % de cellules fusiformes dans les sections de moelle ou d'organes extra-cutanés atteints ou plus de 25 % de mastocytes atypiques de l'ensemble des mastocytes observés sur un étalement de moelle.
  - Détection d'une mutation du codon 816 du c-kit dans la moelle ou les autres organes extra-cutanés analysés.
  - Détection de mastocytes CD117+ exprimant CD2 et/ou CD25 d. Tryptase sérique contrôlée > 20 ng/ml en dehors d'une autre hémopathie associée.
  - Si 1 critère majeur + 1 critère mineur ou 3 critères mineurs sont remplis, le diagnostic de mastocytose systémique est retenu.

Examens complémentaires

- Dosage tryptase (marqueur spécifique de l'activation mastocytaire).
- Dosage histamine non spécifique. NFS, plaquettes, hémostase, bilan hépatique.
- Échographie abdominale.
- Ostéodensitométrie.

Traitement

- PEC multidisciplinaire (médecin interniste, AR, chirurgien, nutritionniste, équipe paramédicale).
- Traitement symptomatique
  - Éviction des facteurs déclenchants. antihistaminiques H1 : diminution du prurit.
  - Antihistaminiques H2, IPP, cromoglycate de sodium : pour les manifestations digestives. Corticostéroïdes : formes cutanées sévères.
  - Inhibiteurs des leucotriènes : formes respiratoires.
  - Biphosphonates pour diminuer l'ostéoporose.
- Traitement antiprolifératif
  - Interféron : diminution de la masse mastocytaire (mauvaise tolérance psychiatrique).
  - Cladribine : diminution de l'infiltration mastocytaire (effet transitoire, nécessité de cures répétées).

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Idem que dans la population générale. Peu de cas décrits.

Consultation préconceptionnelle

- PEC multidisciplinaire avec interniste, anesthésiste et obstétricien.
- Identifier les signes cliniques de la maladie et les facteurs déclenchants.
- Bilan biologique : NFS, hémostase, bilan hépatique, tryptase sérique.
- Arrêt des médicaments non indispensables et/ou potentiellement tératogènes (Interféron possible pendant grossesse).

Pendant la grossesse

Les prostaglandines ne sont pas des médicaments histamino-libérateurs et ne sont pas contre-indiquées. Cependant le peu de données disponibles dans la littérature incite à la prudence.

Diagnostic anténatal

Non.

Effets sur la grossesse

Aucune complication imputable à la maladie elle-même n'a été rapportée au cours du péri-partum Pas de complications graves maternelles et néonatales.

Effets de la grossesse

- Aggravation clinique chez 20 à 33 % des patientes.
- Amélioration clinique dans 30 % des cas.
- Symptômes inchangés dans la moitié des cas.

Risques fœtaux et néonataux

Non décrits.

Niveau de maternité

Maternité de proximité possible avec collaboration avec médecin interniste.

Mode d'accouchement

- Selon les indications obstétricales.
- Ocytociques déjà utilisés et semblent bien tolérés.
- Prévoir prophylaxie avec antihistaminiques (hydroxyzine) en salle de travail, avant toute césarienne et avant toute administration de sufentanil en périmédullaire.
- Ambiance calme.
- Lutte contre l'hypothermie : réchauffement externe et des solutés de remplissage.

Accouchement par voie basse

- Surveillance des postures et attention aux points de compression.
- Analgésie péridurale précoce.

Césarienne

Tout pansement (cicatrice césarienne) peut être responsable d'un signe de Darier.

Hémorragie du post-partum

- Pas de risque majoré. Dextrans et Gélofusine sont contre-indiqués.
- Les prostaglandines ne sont pas des médicaments histamino-libérateurs et ne sont pas contre-indiquées. Cependant le peu de données disponibles dans la littérature incite à la prudence.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Histoire de la maladie : identifier les signes cliniques et les facteurs déclenchants.
- NFS Plaquettes, hémostase. Dosage plasmatique de la tryptase.
- Prémédication : relation de confiance, information de tout le personnel, même anesthésiste, Anti H1, IPP, anxiolytiques, corticoïdes (pas de protocole particulier de prémédication recommandé).

- Éviction des facteurs déclenchants.

Installation

- Ambiance silencieuse en début de programme.
- Homéothermie respectée (salle à 20°C, réchauffeur, solutés réchauffés, monitorage de la Température quelle que soit l'intervention).
- Prudence lors des manipulations de la patiente et de l'installation sur la table d'intervention (risque de fractures osseuses).
- Monitorage hémodynamique optimal. Attention lors de la pose du masque facial
- Éviction des frottements, des frictions et des garrots.

Intubation

Incidence du bronchospasme faible.

Anesthésie générale

- Évictions de médicaments histaminolibérateurs (tableau 2).
- Penthotal : à évaluer au cas par cas.
- Pas de contre-indication à la décurarisation.
- Dosage de tryptase plasmatique durant l'intervention.
- Traitement des réactions anaphylactiques, risque d'instabilité hémodynamique (risque hypotension, collapsus cardiovasculaire) : Disponibilité immédiate d'adrénaline et remplissage vasculaire.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

- APM non contre-indiquée.
- Prophylaxie recommandée avec antihistaminiques (hydroxyzine) avant utilisation morphiniques en péridurale.
- Analgésie péridurale précoce pour gérer au mieux la douleur perpartum, éviter le stress.
- AL amides et sufentanil utilisables. Traiter un prurit par un anti H1 lié aux morphiniques. Prophylaxie recommandée avec antihistaminiques (hydroxyzine) avant utilisation morphiniques en intrathécale.
- Éviter morphine en APM.
- Tout pansement (péridural) peut être responsable d'un signe de Darier.
- Attention à la vasodilatation qui peut majorer les conséquences hémodynamiques du bloc sympathique.

Après accouchement

Post-partum

- Aggravation clinique possible en post-partum.
- Éviter la morphine, la codéine, le néfopam.

Allaitement maternel

Sans particularité.

À retenir

▶ Groupes de maladies causées par l'accumulation et une prolifération anormale des mastocytes dans la peau (mastocytose cutanée : plus fréquente, évolution favorable) et dans les organes (mastocytose systémiques, plus rare). En présence de facteurs déclenchants, on assiste à une dégranulation brutale et massive des mastocytes (libération de tryptase) à l'origine de phénomènes paroxystiques (urticaire, hypotension). Il ne s'agit pas de pathologies allergiques ; elles ne favorisent pas les réactions allergiques médiées par des IgE.

▶ La grossesse est possible dans une maternité de proximité. Il existe une possible aggravation de la maladie dans 1/3 des cas mais aucune complication imputable à la maladie n'a été rapportée au cours du péri-partum.

▶ Le mode d'accouchement se fait selon les indications obstétricales. Les prostaglandines ne sont pas contre-indiquées mais le peu de données disponibles dans la littérature incite à la prudence. Les ocytociques semblent bien tolérés.

▶ Il est indispensable de prévoir :

- Une prophylaxie avec antihistaminiques (hydroxyzine) en salle de travail, avant toute césarienne et avant toute administration de sufentanil en périmédullaire
- Une ambiance calme et silencieuse. Une homéothermie respectée
- Une prudence lors des manipulations de la patiente et de l'installation sur la table d'intervention (risque de fractures osseuses). Une éviction des frottements, des frictions et des garrots.
- Une éviction des médicaments histamino-libérateurs (gélatines, morphine, codéine, néfopam, atracurium et mivacurium…).

▶ Les techniques anesthésiques privilégient les APM (AL amides + sufentanil autorisés, éviter la morphine). L'anesthésie générale doit éviter les médicaments histamino-libérateurs (propofol, succinylcholine et halogénés autorisés, thiopental à évaluer au cas par cas).

▶ Prévoir un dosage de tryptase plasmatique durant l'intervention.

▶ Il existe un risque d'hypotension, collapsus cardiovasculaire en cas de dégranulation mastocytaire (disponibilité immédiate d'adrénaline et remplissage vasculaire). Traitement du choc anaphylactique selon les recommandations habituelles (www.sfar.org).

▶ Centre de référence des mastocytoses (CEREMAST). Coordonnateur : Pr O. Hermine. Hôpital Necker. CHU Paris.

Tableau 1. Facteurs de risque de dégranulation mastocytaire (liste non exhaustive).

Facteurs physiques	Changements brusque de température
	Stress physique : friction, coups, sport, intervention chirurgicale
	Stress psychique : émotions
Aliments histamino-libérateurs	Cacahuètes, noix, noisettes, chocolat, fraises, framboises, bananes, ananas, fruits exotique, crustacés, alcool, tomates, épices, blanc d'œuf
Aliments riches en histamines	Conserves, en particulier de poissons et de petits pois, fruits de mer, vin, fromage fermentés, charcuterie, choucroute
Médicaments	– Aspirine, AINS, morphine, codéine, néfopam – Atracurium, mivacurium – Gélatines – Protamine, amphétamines, macromolécules (dextrans) – Antibiotiques : polymyxine B, colimycine, néomycine, vancomycine – Antihypertenseurs : réserpine, hydralazine – Thiamine, quinine, scopolamine, pilocarpine, chymotrypsine, ACTH – Produits de contraste iodés
Divers	Piqures de guêpes, abeilles, morsure de serpents

Tableau 2. Anesthésie et mastocytose.

Benzodiazépines	Midazolam	Autorisé
Hypnotiques	Etomidate	Autorisé
	Kétamine	Autorisé
	Propofol	Autorisé
	Thiopental	À évaluer au cas-par-cas
Curares dépolarisants	Succinylcholine	Autorisé
Curares non dépolarisants	**Atracurium**	**Contre-indication**
	Cisatracurium	Autorisé
	Mivacurium	**Contre-indication**
	Rocuronium	Autorisé
	Vécuronium	Autorisé
Opiacés	Morphine	À évaluer au cas-par-cas
	Codéine	**Contre-indication**
	Alfentanil	Autorisé
	Fentanyl	Autorisé
	Rémifentanil	Autorisé
	Sufentanil	Autorisé
	Fentanyl (patch)	Non recommandé
Anesthésiques locaux	Amides	Autorisé
Halogénés	Desflurane	Autorisé
	Enflurane	Autorisé
	Isoflurane	Autorisé
	Sévoflurane	Autorisé
Remplissage	Albumine	Autorisé
	Amidons	Autorisé
	Gélatines	Non recommandé
Analgésiques	Paracétamol	Autorisé
	Néfopam	**Contre-indication**
	AINS	À évaluer au cas-par-cas
Autres	Atropine	Autorisé
	Néostigmine	Autorisé
	Ondansétron	Autorisé

D'après Dewatcher P et al. Mastocytose et anesthésie. Ann Fr Anesth Reanim 2009 ; 28 : 61-73.

Bibliographie

Ulbrich F, et al. Int J Obstet Anesth 2013;22:243-6.
Maatouk A, et al. J Gynecol Obstet Biol Reprod 2013;42:117-22.
Watson KD, et al. Obstet Gynecol 2012;119:486-9.

Maladie de May Hegglin
MYH9 related disease

A. Rigouzzo, R. Favier

Autres noms : syndrome MYH9, anomalie de May Hegglin, syndromes de Fechtner, d'Epstein, de Sébastian et d'Alport-like avec macrothrombocytopénie.

Généralités sur la pathologie

Définition

Thrombopénie à plaquettes géantes (macro-thrombocytopénie) le plus souvent sévère mais peu voire asymptomatique.

Pathogénie

- Présence de plaquettes géantes.
- Maladie génétique. Mutations du gène MYH9 codant pour la chaîne lourde d'une myosine non musculaire IIA (présentes dans les cellules cochléaires, rénales et sanguines).

Mode de transmission

Autosomique dominant, mais 35 % de néo-mutations.

Situations particulières

- Ne pas confondre avec le purpura thrombotique auto-immun.
- La découverte d'une thrombopénie isolée chez un adulte fait classiquement évoquer en premier lieu un processus auto-immun. Beaucoup de ces patients sont alors considérés à tort comme atteints de purpura thrombopénique auto-immun et traités comme tel (corticoïdes, immunoglobulines intraveineuses, voire splénectomie…).
- Devant une thrombopénie, le diagnostic différentiel thrombopénie auto-immune/thrombopénie constitutionnelle doit toujours être évoqué. Il faut alors prendre en compte de différentes notions : la chronicité de la résistance aux traitements immunologiques classiques, un contexte familial hémorragique.

Prévalence

Sous-estimée : 250-300 cas en France par le centre de référence des pathologies plaquettaires.

Sexe ratio

H = F

Signes cliniques

- La variabilité des tableaux cliniques est en rapport avec une variabilité génétique probable encore en cours d'étude.
- Signes cliniques hémorragiques peu marqués, non systématiques ; rares cas de syndrome hémorragique sévère.
- Signes associés : surdité, cataracte, atteinte rénale. Les anomalies extra-hématologiques peuvent apparaître tôt dans l'enfance ou chez l'adulte habituellement avant 40 ans.

Évolution, complications

- Surdité, cataracte d'aggravation progressive.
- Atteinte rénale et atteinte hépatique.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Diagnostic
Taux de plaquettes. Plaquettes géantes. Présence de pseudo corps de Dohle : inclusions cytoplasmiques (coloration bleue sur un frottis sanguin coloré par MGG dans les cellules de la lignée granuleuse type polynucléaires neutrophiles).

Examens complémentaires
- Étude des fonctions plaquettaires : PFA non contributifs si plaquettes< 80 000/mm3, intérêt de l'étude des fonctions plaquettaires par cytométrie de flux.
- Bilan rénal, hépatique, ORL et ophtalmo.

Traitement
Transfusions plaquettaires en cas de syndrome hémorragique : indication à discuter au cas par cas entre l'anesthésiste et l'hématologiste.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte
Oui

Consultation préconceptionnelle
Conseillée afin de confirmer le diagnostic et d'éliminer un PTAI.

Pendant la grossesse
Suivi hématologique. Disponibilité de plaquettes lors d'accouchement et transfusion après avis spécialisé en fonction du taux des plaquettes, des fonctions plaquettaires en fin de grossesse et du mode d'accouchement.

Diagnostic anténatal
Non indiqué.

Effets sur la grossesse
Sans particularité.

Effets de la grossesse
Amélioration fréquente de la symptomatologie hémorragique : à rechercher par l'interrogatoire et par la répétition en cours de grossesse de l'étude des fonctions plaquettaires (cytométrie de flux).

Risques fœtaux et néonataux
À priori non mais besoin de données supplémentaires.

Niveau de maternité
Type 3 pour risque hémorragique et environnement pédiatrique.

Mode d'accouchement
Selon indications obstétricales (pas de recommandation particulière).

Accouchement par voie basse
Possible.

Césarienne
Possible.

Hémorragie du post-partum
Adaptation de l'algorithme de prise en charge avec transfusion précoce de plaquettes en cas d'HPP.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Points forts de la consultation, rechercher :
  - Symptomatologie hémorragique : antécédents personnels et familiaux.
  - Antécédents chirurgicaux et obstétricaux : complications hémorragiques.
  - Traitements antérieurs : corticoïdes, immunoglobulines IV, transfusions plaquettaires…
- Prévoir en début de travail des concentrés plaquettaires mis à disposition sur le site.
- Pas de transfusion de plaquettes prophylactique systématique du fait de la variabilité phénotypique : discussion multidisciplinaire, au cas par cas, en fonction du taux des plaquettes, des fonctions plaquettaires en fin de grossesse et du mode d'accouchement.

Installation, monitorage

Sans particularité.

Intubation

Sans particularité.

Anesthésie générale

Sans particularité.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie combinée

Possible si fonction plaquettaires normale et plaquettes > 75 000 (demander un compte optique et manuel exact des plaquettes car les plaquettes géantes ne sont pas prises en compte par les automates).

Après l'accouchement

Post-partum

- Mère :
  - Saignements post-partum.
- Nouveau-né :
  - Taux de plaquettes au cordon.
  - Saignements à la naissance (noter site).
  - Dépistage maladie May Hegglin : frottis sanguin.

Allaitement maternel

Sans particularité.

À retenir

▶ Macrothrombocytopénie le plus souvent sévère mais peu voire asymptomatique (hémorragie rare et non sévère). D'autres anomalies peuvent être associées (surdité, cataracte, atteinte rénale, hépatique). Il est important d'éliminer un PTAI.

▶ La grossesse et l'accouchement se déroulent normalement. Un avis hématologique est nécessaire pour anticiper le mode d'accouchement et les besoins en concentrés plaquettaires selon le taux et la fonction des plaquettes en fin de grossesse. Pas de transfusion de plaquettes systématique en prophylactique du fait de la variabilité phénotypique.

- Les anesthésies périmédullaires sont possibles en cas de fonction plaquettaires normale et plaquettes > 75 G/mm^3 (demander un compte optique et manuel exact des plaquettes car les plaquettes géantes ne sont pas prises en compte par les automates).
- L'anesthésie générale est sans particularité.
- Centres de Référence des Pathologies Plaquettaires (CRPP). coordonnateur : Dr P Nurden et Pr JL Pellegrin. Hôpital Cardiologique Haut-Lévêque. Pessac.
- Remplir la fiche de renseignement syndrome MYH9 pour le registre national sur le site http ://www.maladies-plaquettes.org
- Contacts : remi.favier@trs.aphp.fr, agnes.rigouzzo@trs.aphp.fr.

Bibliographie

Hussein BA, et al. Blood Coagul Fibrinolysis 2013;24:554-64.

Maladie de McArdle

McArdle's disease

D. Chassard

Autres noms : glycogénose type 5, déficit en myophosphorylase.

Généralités sur la pathologie

Définition

Myopathie métabolique glycogénose type 5. Appartient aux maladies de surcharge en glycogène

Pathogénie

- Anomalie de fonctionnement de la phosphorylase musculaire responsable d'un trouble de la glycogénolyse musculaire (mauvaise transformation du glycogène en lactate). Il y a une insuffisance d'apport énergétique lors de l'effort musculaire et une accumulation de glycogène dans les muscles.
- Maladie génétique : mutation du gène PYGM sur le chromosome 11.

Mode de transmission

Autosomique récessive.

Incidence

1/650 000 en Norvège, 1/100 000 au Texas.

Signes cliniques

- Lors d'un effort physique : fatigabilité anormale, crampes, myalgies, possible rhabdomyolyse avec myoglobinurie (urines foncées ou "coca cola").
- Aucun symptôme n'est ressenti au repos.

Évolution, complications

Complications rénales consécutives aux épisodes de myoglobinurie : rhabdomyolyse et insuffisance rénale aigüe.

Diagnostic

Une épreuve d'exercice de l'avant-bras pour dosage d'acide lactique (lactates) ne montre pas d'élévation chez la personne atteinte de glycogénose.

Examens complémentaires

Biopsie musculaire. L'analyse histochimique montre une surcharge de glycogène et un déficit d'activité de la phosphorylase.

Traitement

- Il faut éviter tout effort intense, aménager des temps de repos.
- Prise de glucides programmée en fonction de l'exercice.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Plusieurs cas cliniques.

Consultation préconceptionnelle

La grossesse et l'accouchement évoluent normalement car il ne semble pas y avoir d'atteinte des muscles lisses.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Pendant la grossesse

- Éviter tout effort intense et aménager des temps de repos.
- Prise de glucides programmée en fonction de l'exercice.

Diagnostic anténatal

Non indiqué car maladie compatible avec vie normale.

Effets sur la grossesse

Nul. N'affecte pas l'activité du muscle utérine.

Effets de la grossesse

Aucun effet sur la maladie : pas aggravation, ni amélioration.

Risques fœtaux et néonataux

Transmission néonatale possible.

Niveau de maternité

Maternité de proximité possible.

Mode d'accouchement

- Selon indications obstétricales.
- Apport de glucose 5 % pendant tout l'accouchement.

Accouchement par voie basse

Possible.

Césarienne

Possible.

Hémorragie du post-partum

Pas de risque majoré.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

Dosage CPK et myoglobine.

Installation, monitorage

Standard. Apport de glucose à 5 % pendant tout l'accouchement.

Intubation

Non spécifique.

Anesthésie générale

- Maintenir normothermie et éviter les frissons.
- Éviter les curares dépolarisants et les halogénés. Association à une hyperthermie maligne évoquée.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

Possible sans particularité.

Après l'accouchement

Post-partum

Sans particularité.

Allaitement maternel

Sans particularité.

À retenir

- Myopathie génétique métabolique (glycogénose type 5), caractérisée par une fatigabilité anormale, des crampes, myalgies lors d'un effort physique. Risque d'évolution vers une rhabdomyolyse avec myoglobinurie et insuffisance rénale aigüe.
- La grossesse et l'accouchement évoluent normalement car il ne semble pas y avoir d'atteinte des muscles lisses. Il faut éviter tout effort intense (sport).
- Le choix du mode d'accouchement se fait selon les indications obstétricales. Des apports glucidiques sont indispensables pendant le travail et l'accouchement.
- Les techniques d'anesthésie privilégient les anesthésies périmédullaires. La succinylcholine est à proscrire et les halogénés aussi (association à une hyperthermie maligne évoquée).
- Centres de compétences des maladies héréditaires du métabolisme. Coordonnateur : Pr P De Lonlay. CHU Paris. Hôpital Necker

Bibliographie

Findlay S, et al. Pain Med 2014;15:481-2.
Bollig G, et al. Acta Anaesthesiol Scand 2005;49:1077-83.
Lepoivre T, et al. Ann Fr ANesth Reanim 2002;21:517-20.
Quinlivan R, et al. J Neurol Neurosurg Psychiatry 2010;81:1182-8.

Syndrome de McCune-Albright

McCune-Albright syndrome, polyostotic fibrous dysplasia.

V. Fuzier, R. Fuzier

Autres noms : syndrome Albright, dysplasie fibreuse polyostotique.

Généralités sur la pathologie

Définition

Défini par une triade clinique associant une dysplasie fibreuse des os (DFO), des taches cutanées « café au lait » et une puberté précoce.

Pathogénie

- La DFO est une affection bénigne caractérisée par le développement intra-osseux de tissu pseudo-fibreux renfermant une ostéogénèse immature.
- Maladie congénitale, mais non héréditaire. Mutation activatrice du gène GNAS dans les cellules de certains organes.

Mode de transmission

Non héréditaire.

Situations particulières

Il représente 2 à 3 % des DFO et appartient aux DFO polyostotiques (impliquant plusieurs sites squelettiques).

Prévalence

1/100 000 à 1/1 000 000

Sexe ratio

Prédominance féminine.

Signes cliniques

Age de diagnostic : 5 -30 ans.

- Dysplasie osseuse : boiterie, déformations des membres, du crâne et des os de la face, douleur, fracture pathologique, scoliose.
- Taches « café au lait » à bords irréguliers.
- Puberté précoce avec kystes ovariens récidivants (risque de torsion annexe).
- Endocrinopathies d'hypersécrétion (hyperthyroïdie, Cushing, acromégalie…).
- Atteinte rénale dans 50 % des cas (diabète phosphaté).
- Hépatopathie.
- Tachycardie, cardiomégalie, trouble du rythme cardiaque.

Évolution, complications

- Complications neurologiques : compressions nerveuses si atteinte vertèbre. trouble de la vision, audition, odorat si atteinte de os du crâne.
- Torsion des annexes.
- Complications hormonales avec endocrinopathies de sécrétion.
- Évolution sarcomateuse exceptionnelle de la DFO (< 1 %).
- Mort subite par trouble du rythme.

Diagnostic

- Clinique. Radiologique, biopsie osseuse pour la DFO.
- Identification de la mutation activatrice du gène GNAS au niveau d'un organe atteint (biopsie osseuse, liquide de kyste ovarien, biopsie thyroïde).

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Examens complémentaires

- Hypophosphatémie fréquente.
- Rechercher des endocrinopathies d'hypersécrétion.
- Échographie : kystes ovaire. Fonction rénale, hépatique.
- ECG : trouble du rythme.

Traitement

- Biphosphonates pour la DFO. Traitement des endocrinopathies.
- Chirurgie pour corriger une déformation ou traiter une fracture ou lever une compression médullaire.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Aucun cas publié.

Consultation préconceptionnelle

- Un conseil génétique est recommandé, bien que le SMA ne soit pas héréditaire.
- Grossesse spontanée possible, si atteinte minime de l'ovaire.
- Arrêt des biphosphonates 6 mois avant la conception (risque de malformations osseuses fœtales).
- Définir radiologiquement les lésions osseuses du bassin et des fémurs en particulier.
- Prévenir patiente du risque de poussée douloureuse pendant la grossesse, du risque de césarienne en cas de DFO du bassin ou/et des cols fémoraux.

Pendant la grossesse

Surveiller les endocrinopathies d'hypersécrétion et les possibles atteintes rénale, hépatique, cardiaque.

Diagnostic anténatal

Non indiqué car maladie non héréditaire.

Effets sur la grossesse

- Baisse de fertilité si dysfonctionnement ovarien.
- Effets mal connus.

Effets de la grossesse

- Réactivation de la DFO au moment de la grossesse avec douleurs, lésions et fractures. Progression des lésions osseuses.
- Possible aggravation de fonction respiratoire en cas de scoliose associée.

Risques fœtaux et néonataux

Pas de transmission fœtale. Le nouveau-né est souvent en bonne santé.

Niveau de maternité

Pas de recommandation précisée dans la littérature. Maternité permettant prise en charge multidisciplinaire : neurologue, endocrinologue, en collaboration avec centre référent.

Mode d'accouchement

- Selon atteinte osseuses, complications neurologiques et atteinte cardiaque.
- Accouchement programmé.

Accouchement par voie basse

- Possible en absence de déformation osseuse du bassin.
- Risque de fractures sur os fragilisés.

Césarienne

Indiquée si déformation osseuse du bassin, contre indiquant la voie basse.

Hémorragie du post-partum

Pas de données retrouvées.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Cardiaque : trouble du rythme, cardiomégalie.
- Atteinte rénale dans 50 % des cas.
- Atteinte hépatique.
- Corriger hypophosphatémie.
- Évaluer la prise en charge des endocrinopathies d'hypersécrétion (acromégalie, hyperthyroïdie, Cushing). Rechercher une intubation difficile.

Installation

- Attention aux points d'appuis en raison des déformations osseuses.
- Risque de fracture spontanée.
- VVP parfois difficile.

Intubation

- Intubation difficile. Diamètre laryngé + large : prévoir sonde de taille supérieure. Voir fiches Cushing, Acromégalie et Hyperthyroïdie.

Anesthésie générale

Sans particularité pharmacologique, en dehors d'une possible atteinte rénale ou hépatique. Voir fiches Cushing, Acromégalie et Hyperthyroïdie.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

Possibles après évaluation neurologique. Risque de difficultés techniques.

Après accouchement

Post-partum

Sans particularité. Contraception œstro-progestative déconseillée.

Allaitement maternel

Sans particularité.

À retenir

▶ Maladie congénitale mais non héréditaire associant une dysplasie fibreuse osseuse (DFO), des taches café au lait et des endocrinopathies hyper-sécrétantes (acromégalie, hyperthyroïdie, Cushing).

▶ Il n'existe aucun cas publié. La grossesse est classiquement considérée comme un facteur aggravant la DFO avec douleurs, progression lésions et fractures. Il existe une possible aggravation de la fonction respiratoire en cas de scoliose associée. Le nouveau-né est souvent en bonne santé.

▶ Le mode d'accouchement dépend des déformations osseuses et doit être programmé. La césarienne est plus fréquente car indiquée en cas d'atteinte du bassin et/ou des fémurs.

▶ Les anesthésies périmédullaires sont possibles après évaluation neurologique (compressions nerveuses, trouble de la vision, audition, odorat). Elles peuvent être techniquement difficiles (petite taille, scoliose, acromégalie).

- L'anesthésie générale présente des risques d'accès veineux difficiles, d'intubation difficile et de fractures spontanées. Elle doit tenir compte des possibles atteintes rénale, hépatique et cardiaque.
- Centres de référence des maladies endocriniennes rares de la croissance. Coordonnateur : Pr J Leger. CHU Paris. Hôpital Saint Antoine.

Bibliographie

Sharma A, et al. Paediatr Anaesth 2009;19:637-8.
Langer RA, et al. Anesth Analg 1995;80:1236-9.

Syndrome de MELAS

Mitochondrial myopathy Encephalopathy Lactic Acidosis, Stroke-like episodes.

R. Fuzier

Généralités sur la pathologie

Définition

Le syndrome de MELAS associe une myopathie mitochondriale, une encéphalopathie, une acidose lactique et des pseudo-accidents ischémiques cérébraux, stroke-like.

Pathogénie

- Mutation de l'ADN mitochondrial. « Mutation Melas » du gène de l'ARN de transfert de la leucine (ARNt Leu) chez 80 % des patients.
- Certaines mutations peuvent ne toucher qu'une partie des copies de l'ADN mitochondrial de chaque cellule (hétéroplasmie).

Mode de transmission

Cas sporadiques.

Situations particulières

- Forme frontière MELAS/MERRF.
- Syndrome de Kearns-Sayre.

Incidence

1/6 250 en Europe pour la « mutation MELAS ».

Signes cliniques

Débute dans l'enfance/adulte jeune.

- Episodes déclenchés par une infection ou un effort physique : céphalées, vomissements, confusion, hémianopsie ou hémiparésie évoquant un accident vasculaire.
- Symptômes chroniques : cardiomyopathie, surdité, diabète, petite taille, faiblesse musculaire, retard mental, troubles de l'apprentissage, de la mémoire et de l'attention.

Évolution, complications

- Évolution spontanée faite de crises et de rechutes.
- Succession des épisodes entraine une détérioration mentale progressive avec démence, une perte de l'audition et de la vision.
- Pronostic sévère, chaque épisode peut entrainer le décès.

Diagnostic

- Imagerie cérébrale : lésions ne respectant pas une topographie vasculaire (élimination d'un AVC ischémique), atrophie cérébrale, calcifications des ganglions de la base.
- Lactates augmentés dans le LCR, moins souvent dans le sang.
- Biopsie musculaire : myopathie mitochondriale.
- Mutation ADN mitochondrial dans les tissus et dans le sang.

Examens complémentaires

Ophtalmologique, ECG, diabète.

Traitement

- Effet bénéfique de l'utilisation de vitamines et de cofacteurs (co-enzyme Q10, idébénone, créatine monohydrate, arginine).
- Effet aggravant de certains médicaments (acide valproïque).

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

- Éviction des facteurs favorisants.
- Kinésithérapie
- Limitation des efforts.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Peu de cas décrits.

Consultation préconceptionnelle

- Conseil génétique compliqué par les phénomènes de l'hétéroplasmie : impossibilité d'évaluer le risque pour un enfant donné.
- Grossesse possible si maladie stable et peu évoluée.
- Arrêt des vitamines et cofacteurs (déconseillés pendant grossesse).

Pendant la grossesse

- Éviter au maximum les examens stressants.
- Dépistage précoce de toute infection.
- Surveillance étroite de la grossesse par prise en charge multidisciplinaire (neurologue, rééducateur, obstétricien, cardiologue, endocrinologue).

Diagnostic anténatal

Non indiqué.

Effets sur la grossesse

Pas d'influence sur le cours de la grossesse ni pour la mère ni pour l'enfant.

Effets de la grossesse

- Effets mal connus car trop peu de cas décrits.
- Les changements métaboliques de la grossesse augmentent le stress sur la fonction mitochondriale, possibilité d'aggravation d'une pathologie mitochondriale.
- 1 cas d'œdème pulmonaire perpartum.

Risques fœtaux et néonataux

- Proportion de l'ADNmt transmise imprévisible (hétéroplasmie) implique une impossibilité d'évaluer le risque pour un enfant donné.
- Rares cas de début néonatal

Niveau de maternité

Maternité pouvant disposer d'une équipe expérimentée avec neurologue, endocrinologue, cardiologue, en collaboration avec centre de référence.

Mode d'accouchement

Selon les indications obstétricales.

Accouchement par voie basse

Possible. Efforts de poussée parfois difficiles.

Césarienne

Indiquée si dyspnée à l'effort ou acidose lactique décompensée.

Hémorragie du post-partum

Pas de risque majoré.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Examen neurologique (dysfonctionnement cognitif, faiblesse musculaire, neuropathie).
- Examen cardiaque (consultation cardiologue, ECG).

- Évaluation des désordres métaboliques (gazométrie, lactates).
- Examen orthopédique.

Installation

- Monitorage complet en salle de naissance.
- Réchauffement pour normothermie (car atteinte des mitochondries de la chaine respiratoire, responsable de thermogenèse).

Intubation

Induction à séquence rapide si atteinte gastro-intestinale.

Anesthésie générale

- Risque hyperthermie maligne. Halogénés contre-indiqués
- Éviter la succinylcholine (risque d'hyperkaliémie).
- Éviter le propofol (dysfonction mitochondriale) mais controversé.
- Éviter les perfusions de Ringer lactate (augmentation de la production de lactates).
- Risque épisodes d'hyponatrémie et hyperkaliémie de sévérité variable.
- Prudence avec l'utilisation des benzodiazépines.
- Mais derniers cas publiés d'AG sans problème particulier.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

- Les APM sont contre indiquée pour certains. A privilégier pour d'autres car réduit la consommation en oxygène durant le travail et le stress et la douleur durant le travail et la délivrance et préviendrait l'acidose lactique.
- Dans tous les cas, un avis neurologique est indispensable afin de définir les atteintes du SNC et de la moelle.

Après accouchement

Post-partum

Risque de troubles hydro-électrolytiques (hyponatrémie, hyperkaliémie).

Allaitement maternel

Déconseillé si vitamines et cofacteurs.

À retenir

- ▶ Association d'une myopathie mitochondriale, une encéphalopathie, une acidose lactique et des pseudo-accidents ischémiques cérébraux, *stroke-like*. Le pronostic est sévère, chaque épisode peut entrainer le décès.
- ▶ La grossesse est possible si la maladie est stable et peu évoluée. Tous les facteurs favorisants (stress) doivent être évités et les infections doivent être dépistées précocement. Elle nécessite une surveillance étroite.
- ▶ Les APM sont contre-indiqués pour certains (anesthésiques locaux contre-indiqués). Un avis neurologique est indispensable afin de définir les atteintes du SNC et de la moelle. Aucun cas d'anesthésie périmédullaire n'a été retrouvé dans la littérature.
- ▶ L'anesthésie générale est à risque d'hyponatrémie et d'hyperkaliémie de sévérité variable. Éviter la succinylcholine (risque d'hyperkaliémie), le propofol (dysfonction mitochondriale), les perfusions de Ringer lactate (augmentation de la production de lactates). Les halogénés sont contre-indiqués (risque hyperthermie maligne). Mais les derniers cas publiés d'AG ont été sans problème particulier.
- ▶ Centre référent pour les maladies mitochondriales. Coordonnateur : Pr A Munich. CHU Paris. Hôpital Necker.

Bibliographie

Blair MT, et al. Anaesth Intensiv Care 2011;39:1152-3.
Gurrieri C, et al. Can J Anaesth 2011;58:751-63.
Sanchez MV, et al. Rev Esp Cardiol 2010;63:615-7.
Maurtua M, et al. Int J Obstet Anesth 2008;17:370-3.

Syndrome de MERRF
Myoclonic Epilepsy with Ragged Red Fibers

R. Fuzier

Autre nom : épilepsie myoclonique avec fibres rouges déchiquetées.

Généralités sur la pathologie

Définition

Le syndrome de MERFF est une encéphalopathie mitochondriale caractérisée par des crises myocloniques.

Pathogénie

- Mutation d'ADN mitochondrial. Mutation du gène de l'ARN de transfert de la lysine chez 80 % des patients.
- Certaines mutations peuvent ne toucher qu'une partie des copies de l'ADN mitochondrial de chaque cellule (hétéroplasmie).

Mode de transmission

Cas sporadiques.

Situations particulières

- Forme frontière MELAS/MERRF.
- Syndrome de Kearns-Sayre.

Prévalence

0,9/100 000

Signes cliniques

Début dans l'adolescence et chez l'adulte jeune.

- Épilepsie myoclonique, parfois associée à surdité neurosensorielle, atrophie optique, petite taille, neuropathie périphérique.
- Parfois, lipomatose, cardiomyopathie, rétinopathie pigmentaire, ophtalmoparésie, signes pyramidaux.

Évolution, complications

- Aggravation progressive de l'épilepsie.
- Apparition d'une ataxie, surdité, faiblesse musculaire et dégradation intellectuelle.

Diagnostic

- IRM cérébrale : atrophie corticale, calcifications des ganglions de la base, lésions de la substance blanche.
- Lactates augmentés dans le LCR et dans le sang.
- Biopsie musculaire : myopathie mitochondriale. Analyse biochimique du muscle : déficit combiné de la chaine respiratoire.

Examens complémentaires

Ophtalmologique, ECG.

Traitement

- Effet bénéfique de l'utilisation de vitamines et de cofacteurs (co-enzyme Q10, idébénone, créatine monohydrate, arginine).
- Effet aggravant de certains médicaments (acide valproïque).
- Éviction des facteurs favorisants.
- Kinésithérapie.
- Limitation des efforts.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Aucun cas décrit.

Consultation préconceptionnelle

- Conseil génétique compliqué par les phénomènes de l'hétéroplasmie : impossibilité d'évaluer le risque pour un enfant donné.
- Grossesse possible si maladie stable et peu évoluée.
- Arrêt des vitamines et co-facteurs (déconseillés pendant grossesse).

Pendant la grossesse

- Éviter au maximum les examens stressants.
- Dépistage précoce de toute infection.
- Surveillance étroite de la grossesse par prise en charge multidisciplinaire (neurologue, rééducateur, obstétricien, cardiologue, endocrinologue).

Diagnostic anténatal

Non indiqué.

Effets sur la grossesse

Effets non connus car aucun cas décrit.

Effets de la grossesse

Effets non connus car aucun cas décrit.

Risques fœtaux et néonataux

Proportion de l'ADNmt transmise imprévisible (hétéroplasmie) implique une impossibilité d'évaluer le risque pour un enfant donné

Niveau de maternité

Maternité pouvant disposer d'une équipe expérimentée avec neurologue, endocrinologue, cardiologue, en collaboration avec centre de référence.

Mode d'accouchement

Selon les indications obstétricales.

Accouchement par voie basse

Possible. Efforts de poussée parfois difficiles.

Césarienne

Indiquée si dyspnée à l'effort ou acidose lactique décompensée.

Hémorragie du post-partum

Pas de risque majoré.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Examen neurologique (dysfonctionnement cognitif, faiblesse musculaire, neuropathie).
- Examen cardiaque (consultation cardiologue, ECG).
- Évaluation des désordres métaboliques (gazométrie, lactates).
- Examen orthopédique.

Installation

- Monitorage complet en salle de naissance.
- Réchauffement pour normothermie (car atteinte des mitochondries de la chaine respiratoire, responsable de thermogenèse).

Intubation

Induction à séquence rapide si atteinte gastro-intestinale.

Anesthésie générale

- Risque hyperthermie maligne. Halogénés contre-indiqués
- Éviter la succinylcholine (risque d'hyperkaliémie).
- Éviter le propofol (dysfonction mitochondriale) mais controversé.
- Éviter les perfusions de Ringer lactate (augmentation de la production de lactates).
- Risque épisodes d hyponatrémie et hyperkaliémie de sévérité variable.
- Prudence avec l'utilisation des benzodiazépines.
- Mais derniers cas publiés d'AG sans problème particulier.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

- Les APM sont contre indiquée pour certains. À privilégier pour d'autres car réduit la consommation en oxygène durant le travail et le stress et la douleur durant le travail et la délivrance et préviendrait l'acidose lactique.
- Dans tous les cas, un avis neurologique est indispensable afin de définir les atteintes du SNC et de la moelle.

Après accouchement

Post-partum

Risque de troubles hydro-électrolytiques (hyponatrémie, hyperkaliémie).

Allaitement maternel

Déconseillé si vitamines et co-facteurs.

À retenir

- ▶ Encéphalopathie mitochondriale avec épilepsie myoclonique. Évolution vers une aggravation régulière.
- ▶ La grossesse est possible si la maladie est stable et peu évoluée mais aucune grossesse décrite dans la littérature. Tous les facteurs favorisants (stress) doivent être évités et les infections doivent être dépistées précocement. Elle nécessite une surveillance étroite.
- ▶ Les APM sont contre-indiquées (anesthésiques locaux contre-indiqués) pour certains. Dans tous les cas, un avis neurologique est indispensable. Aucun cas d'anesthésie péri-médullaire n'a été retrouvé dans la littérature.
- ▶ L'anesthésie générale est à risque d'hyponatrémie et d'hyperkaliémie de sévérité variable. Éviter la succinylcholine (risque d'hyperkaliémie), le propofol (dysfonction mitochondriale), les perfusions de Ringer lactate (augmentation de la production de lactates). Les halogénés sont contre-indiqués (risque hyperthermie maligne). Mais les derniers cas publiés d'AG ont été sans problème particulier.
- ▶ Centres référents pour les maladies mitochondriales. Coordonateur : Pr A Munich. CHU Paris. Hôpital Necker.

Bibliographie

Vilela H, et al. Paediatr Anaesth 2005;15:77-9.

Maladies inflammatoires du colon et des intestins

Inflammatory bowel disease, Crohn's disease, Ulcerative colitis

A. de la Dorie

Autres noms : maladie de Crohn, rectocolite hémorragique.

Généralités sur la pathologie

Définition

Les maladies inflammatoires du colon et de l'intestin regroupent la maladie de Crohn (MC) et la rectocolite hémorragique (RCH).

Pathogénie

- Inflammation de la paroi d'une partie du tube digestif, secondaire à une hyperactivité du système immunitaire de la muqueuse intestinale, source de lésions destructrices (ulcérations).
- Pathogénie inconnue. Des facteurs génétiques, environnementaux (notamment le tabac) et immunologiques sont suspectés.
- L'histoire familiale est le plus grand facteur de risque de transmission (5,2 % pour MC et 1,6 % pour RCH). Si 1 parent atteint, le risque pour la descendance est de 2-4 %. Si les deux sont atteints, il est de 36 %.
- Maladies polygénétiques impliquant près de 100 gènes. Un gène de prédisposition de la MC a notamment été découvert (NOD2/CARD15).

Types

- La MC peut être localisée dans tout le système digestif, de la bouche à l'anus (le plus souvent au niveau de l'intestin).
- La RCH est localisée au niveau du rectum et du colon.

Incidence

5 nouveaux cas/100 000 habitants/an en France.

Prévalence

6/10 000 (pays industrialisés : Europe du Nord-Ouest, États-Unis)

Sexe ratio

Prédominance féminine (chez femme en âge de procréer).

Signes cliniques

- Les MICI évoluent par poussées inflammatoires qui se caractérisent par des douleurs abdominales, des diarrhées fréquentes parfois sanglantes ou encore une atteinte de la région anale (fissure, abcès) pour la MC.
- Ces signes digestifs s'accompagnent souvent de fatigue, d'anorexie, de dénutrition et de fièvre, voire de manifestations extra-intestinales (articulaires, cutanées, oculaires, hépatiques).

Évolution, complications

- Évolution par poussées.
- Risque de crise sévère chez 20 % des patients, pouvant imposer une hospitalisation.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

- Complications digestives : rétrécissement du segment intestinal, occlusion ou encore abcès pouvant aboutir à une fistule et nécessiter une intervention chirurgicale.
- Risque accru de cancer colorectal (× 2 à 2,5 après 10 ans d'évolution de la maladie).

Diagnostic

Le diagnostic des MICI repose une association de critères cliniques, biologiques, anapathologiques et colonoscopiques.

Examens complémentaires

Biologique : anémie mixte, carence martiale, syndrome inflammatoire, dénutrition, hypoalbuminémie, carence en vitamine K, trouble hémostase.

Traitement

- Correction des carences nutritionnelles (fer, acide folique, zinc, magnésium, vitamines)
- 5-aminosalicylés (5-ASA) et corticothérapie.
- Immunosuppresseurs (azathioprine, mercaptopurine, méthotrexate, anti-TNF-α).
- Chirurgie si complications ou poussées résistantes au traitement médicamenteux.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Oui

Consultation préconceptionnelle

- La fertilité est comparable à la population générale en cas de maladie latente. Elle est réduite en cas de maladie active ou d'anastomose iléo-anale (RCH).
- Il est recommandé d'attendre une rémission de la maladie avant la conception.
- 2/3 des femmes présentent une MICI en phase quiescente pendant la grossesse.

Pendant la grossesse

- L'induction et le maintien en rémission pendant la période péri-conceptionnelle est une priorité absolue. La survenue d'une poussée au cours de la grossesse est associée à un risque significativement accru de complications materno-fœtales.
- Les recommandations européennes recommandent la poursuite des traitements (corticothérapie, 5-ASA si < 2 g/j, azathioprine). Le méthotrexate et la thalidomide sont strictement contre-indiqués pendant la grossesse. La poursuite des anti-TNF-α est possible mais ils doivent être interrompus au 3e trimestre pour éviter le passage transplacentaire.
- Supplémentation systématique en vitamines, acide folique (si 5-ASA) et fer.

Diagnostic anténatal

Non indiqué.

Effets sur la grossesse

- Si conception lors d'une MICI latente, le risque de poussée est identique à celui en dehors de la grossesse (32 % *vs* 34 %).
- Si conception lors d'une MICI active, le risque est de 1/3 d'aggravation, 1/3 de persistance de la poussée et 1/3 de rémission.
- Risque accru de complications de la grossesse, indépendamment de l'activité de la maladie : fausses couches, prématurité, petit poids de naissance, hypotrophie.

Effets de la grossesse

Risque d'aggravation de la maladie en cas d'arrêt du traitement.

Risques fœtaux et néonataux

Hypotrophie fœtale, prématurité, fausses couches, petit poids de naissance.

Niveau de maternité

Maternité de proximité, en cas de maladie latente. Nécessite une surveillance et prise en charge multidisciplinaire.

Mode d'accouchement

Selon la présence de lésions ano-périnéales actives ou d'anastomose iléo-anale (RCH).

Accouchement par voie basse

Possible en dehors des poussés. Épisiotomie à éviter dans la MC (risque de lésions ano-périnéales secondaires, fistules ano-périnéales).

Césarienne

- Si lésions ano-périnéales actives ou d'anastomose iléo-anale.
- À discuter au cas-par-cas selon la chirurgie colique.

Hémorragie du post-partum

Risque majoré en cas de déficit en vitamine K.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Notion de poussées et/ou de lésions ano-périnéales.
- Évaluer la dénutrition. Recherche un trouble de l'hémostase, une anémie…

Installation, monitorage, intubation, anesthésie générale

Sans particularité.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

En l'absence de trouble de la coagulation (déficit vitamine K).

Après l'accouchement

Post-partum

Surveillance très étroite du périnée après épisiotomie.

Allaitement maternel

Contre-indiqué si méthotrexate, thalidomide, ciclosporine (voir tableau Immunosuppresseurs, grossesse et allaitement).

À retenir

- Maladies inflammatoires du colon et de l'intestin qui regroupent la maladie de Crohn et la rectocolite hémorragique.
- L'induction et le maintien en rémission pendant la période péri-conceptionnelle est une priorité absolue. Deux tiers des femmes présentent une MICI en phase quiescente pendant la grossesse. Une MICI même quiescente est un facteur de risque de complications (prématurité, petit poids de naissance, hypotrophie fœtale).
- La survenue d'une poussée au cours de la grossesse est associée à un risque significativement accru de complications materno-fœtales.
- Pendant la grossesse, le traitement doit être poursuivi en dehors du méthotrexate et de la thalidomide qui sont contre-indiqués. Une supplémentation (acide folique, fer) reste indispensable.
- L'accouchement voie basse est possible en niveau 1 en cas de maladie latente. Les lésions ano-périnéales actives ou séquellaires sévères et l'anastomose iléo-anale sont des indications de césarienne.

- Il existe un risque d'HPP, si déficit en vitamine K.
- L'anesthésie périmédullaire est possible en l'absence de trouble de la coagulation (déficit en vitamine K).
- Centre référent : Société nationale française de gastroentérologie : http ://www.snfge.org.

Bibliographie

Broms G, et al. Inflamm Bowel Dis 2014;20:1091-8.
Hatch Q, et al. J Surg Res 2014;190:41-6.
Seifarth C, et al. Int J Colorectal Dis 2014;29:645-51.
ECCO : European Crohn's and colitis Organisation.

Microangiopathies thrombotiques

Thrombotic microangiopathy

A.-S. Ducloy-Bouthors, F. Provot

Généralités sur la pathologie

Définition

Les syndromes microangiopathiques (MAT) regroupent des pathologies variées mettant en jeu le pronostic vital et ayant en commun :

- Une anémie hémolytique mécanique.
- Une thrombopénie périphérique.
- Des défaillances d'organes de sévérité variable en rapport avec un phénomène vaso-occlusif.

Formes de MTA

- Purpura thrombotique thrombocytopénique (PTT) : agrégats microvasculaires systémiques responsables principalement d'ischémies cérébrales cardiaques et rénales (pour plus de détails voir la fiche correspondante Purpura thrombotique thrombocytopénique).
- Syndrome hémolytique et urémique atypique (SHUa) : microthrombi riches en fibrine qui obstruent préférentiellement la circulation rénale (pour plus de détails voir la fiche correspondante Syndrome hémolytique et urémique atypique).
- HELLP syndrome : cytolyse hépatique associée à la pré-éclampsie.
- Stéatose hépatique aigüe gravidique (SHAG) : atteinte hépatique prédominante.

Particularités de la transfusion sanguine

- Il est recommandé de maintenir un seuil d'hémoglobine à 8 g/dl en cas de transfusions de CGR dans les microangiopathies thrombotiques (grade A, recommandations HAS 2014).

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Description des différentes micro-angiopathies thrombotiques.

	PTT	SHU	SHAG	HELLP	PE
Prévalence lors de la grossesse	1/25 000	1/25 000	0,01 %	1 %	3-5 % primigestes
Apparition	2e trim Post-partum	3e trim Post-partum J10-M6	3e trim	80 % antépartum (32 SA) post-partum H24-48	Dès 20 SA
Clinique	Neuro, fièvre		Asthénie, vomissement Polyuro-dipsie ictère	70 % signe chaussier 40 % nausées, vomissement 30 % céphalée	HTA, OMI
Atteinte organe prédominant	Cerveau	Rein	Foie	Foie + Rein	placenta
HTA	±	±	±	+	+++
Protéinurie	±	±	±	+++	++
Anémie	+++	+++	+	+	±
Thrombopénie	+++	++	++	+++	+++
LDH	+++	+++	++	+	+
Bilirubine	+++	+++	++	+	±
Transaminases	±	±	+++	+++	±
Fibrinogène	N	N	<	=	<
Anti-thrombine	N	N	<	<	<
Créatinine	±	+++	++	++	±
Glycémie	N	N	N	<	N
Traitement	– Anti-HTA – Plasmathérapie – Plaquettes contre indiqués – Anticonvulsivants	– Anti-HTA – Plasmathérapie – PFC – Plaquettes contre-indiqués – Dialyse ou greffe rénale		– Accouchement – Anti-HTA – Plaquettes si < 20 G – Plasmaphérèse post-partum	– Accouchement – Anti-HTA

D'après Egerman S et al. Clinical Obstetrics and Gynecology 1999 ; 42 : 551-62

Syndrome de la moelle attachée

Tethered cord syndrome

V. Fuzier

Autres noms : filum terminal épais, spinalipome, lipomyéloméningocèle.

Généralités sur la pathologie

Définition

Il regroupe des entités diverses dont le point commun est une fixation du cône médullaire terminal en position basse, en dessous de L2.

Pathogénie

- Le filum terminale est un cordon fibreux qui s'étend du cône terminal et s'insère sur la face dorsale de la première vertèbre coccygienne.
- Dans le cas de ce syndrome, le filum est en position basse amarré au canal vertébral, plaqué sur un étui méningé entraînant une traction du cône.
- Causes possibles :
  - Soit malformation congénitale : complication du dysraphisme spinal (perturbation du développement embryonnaire du tube neural caudal et des tissus qui l'entourent).
  - Soit filum épaissi.
  - Soit présence d'un lipome intra-dural.
  - Soit post-neurochirurgie (post-méningomyélocèle).
  - Soit post-traumatique.

Mode de transmission

Non génétique.

Types

- SMA associée à un dysraphisme spinal et dont les signes cliniques sont connus depuis la naissance et restent peu évolutifs.
- SMA sans malformation associée, devenant symptomatique au cours de l'âge adulte. Le patient présente des douleurs de dos chronique et le diagnostic de SMA est porté avec retard.

Situations particulières

Association au spina bifida (95 %), syringomyélie ou autre dysraphisme spinal.

Signes cliniques

- Syndrome cutané lombosacré : lipome sous cutané, naevus avec poils, angiome, fossette sacro-coccygienne… voir sinus dermique.
- Syndrome neuro-orthopédique : douleurs, déficits sensitivo-moteurs, atteinte trophiques des membres inférieurs, scoliose, déformations des pieds.
- Troubles sphinctériens : dysurie, incontinence urinaire, impériosité, pollakiurie, constipation opiniâtre avec défécation douloureuse.

Évolution, complications

- Évolution chez enfant du fait de la croissance et chez adulte du fait des phénomènes ischémiques favorisés par les mouvements rachidiens et la fréquente pathologie discarthrosique.
- Risque de douleur périnéale et des jambes (chez adulte) et d'insuffisance rénale terminale.

Diagnostic

- Clinique : syndromes cutané et neuro-orthopédique.
- IRM : situation du cône terminal en position basse, en dessous de L2, possible lipome intra ou extradural.
- Rem : 15 à 35 % des adultes ont un cône médullaire qui se termine en position normale (au-dessus de L2).

Examens complémentaires

- Examens urodynamiques.
- Radiologie du rachis (anomalie vertébrale).

Traitement

- La chirurgie reste controversée. Elle consiste en une laminectomie lombosacrée avec ouverture de la dure-mère et section des éléments de fixation du cône terminal.
  - Indication préventive dans la petite enfance, avant la période de croissance.
  - Indication chez l'adulte si évolutivité neurologique (intervention plus rare et plus difficile car fibrose autour du cône terminal.
- Prise en charge symptomatique des troubles urinaires.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

1 seul cas décrit.

Consultation préconceptionnelle

- Le SMA est parfois découvert au cours de âge adulte, voir pendant la grossesse.
- La grossesse est possible. Avis neurologique ou rhumatologique ou neuro-chirurgical.

Diagnostic anténatal

Non indiqué (sauf pathologie associée : spina bifida, syringomyélie).

Effets sur la grossesse

Aucun.

Effets de la grossesse

Aucun.

Risques fœtaux et néonataux

Aucun.

Niveau de maternité

Non documenté.

Mode d'accouchement

Selon indications obstétricales.

Accouchement par voie basse

Possible. Contre indique la position assise et limiter la position de lithotomie.

Césarienne

Possible.

Hémorragie du post-partum

Pas de risque majoré.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Évaluation précise de la localisation du lipome et du niveau de terminaison du cône médullaire (IRM).

- Avis neurochirurgical. Protocole d'anesthésie décidé au cas par cas.
- Informer des risques de l'APM et possibilités des alternatives.

Installation

Prudence si déformations rachis.

Intubation

Pas de spécificité.

Anesthésie générale

Pas de spécificité pharmacologique.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

Balance bénéfice/risque selon le niveau.

- APM non contre-indiquées mais risque de traumatisme direct des structures méningées et nerveuses (position postérieure du cône médullaire). Privilégier la péridurale.
- Recommandations proposées :
  - Choisir un niveau de ponction sous le cône médullaire documenté à imagerie ou le plus bas possible. Repérage échographique si possible.
  - Ponction parfois techniquement difficile (déformation rachis).
  - Retrait immédiat de aiguille si douleur.

Après accouchement

Post-partum

Sans particularité.

Allaitement maternel

Sans particularité.

À retenir

- Fixation du cône terminal de la moelle en position basse, en dessous de L2. Les signes cliniques sont caractérisés par l'association de syndrome cutané lombo-sacré, d'un syndrome neuro-orthopédique et troubles sphinctériens.
- Il existe deux entités :
  - SMA associée à un dysraphisme spinal : les signes cliniques sont connus depuis la naissance et restent peu évolutifs. Associé à spina bifida (95 %), syringomyélie…Voir fiche des pathologies responsables.
  - SMA sans malformation associée : devient symptomatique au cours de l'âge adulte. La grossesse est possible.
- Le choix de l'accouchement est selon les indications obstétricales. En cas de voie basse, il faut éviter la position assise et la position gynécologique prolongée.
- Les anesthésies périmédullaires nécessitent un avis neurologique et/ou neurochirurgical, en fonction de la pathologie initiale et une imagerie. L'IRM évalue précisément le niveau de terminaison du cône médullaire et la localisation d'un possible lipome intra ou extradural.
- Les anesthésies périmédullaires ne sont pas contre-indiquées mais il existe un risque de traumatisme direct des structures méningées et nerveuses (position postérieure du cône médullaire). Il faut privilégier la péridurale.

▶ Recommandations proposées lors de la réalisation de la péridurale :

- Information de la patiente des risques.
- Choisir un niveau de ponction sous le cône médullaire documenté à imagerie ou le plus bas possible. Repérage échographique si possible.
- Ponction parfois techniquement difficile (déformation rachis).
- Retrait immédiat de l'aiguille si douleur.

Bibliographie

Xue JX, et al. Chin Med J 2013;126:1188-9.

Maladie/syndrome de Moya-Moya
Moyamoya disease

V. Fuzier, R. Fuzier

Autre nom : occlusion spontanée du polygone de Willis.

Généralités sur la pathologie

Définition

Maladie angiogénique liée à une sténose bilatérale et progressive des artères cérébrales situées à la base du cerveau avec développement d'un réseau collatéral, fait de néo-vaisseaux fragiles, qui donne un aspect en « fumée de cigarette » (*moyamoya* en japonais).

Pathogénie

- Cause mal connue.
- Il existe des formes familiales, mais le plus souvent des formes sporadiques.
- Facteurs déclenchants : hypocapnie si hyperventilation, hypotension et HTA.

Mode de transmission

Autosomique récessif (10 % des cas).

Types

- Maladie de Moya-Moya : limitée à l'atteinte des artères intracrâniennes. Elle peut être idiopathique mais il existe des formes familiales.
- Syndrome de Moya-Moya ou Moya-Moya secondaire : associée à une affection locale ou générale (foie, cœur).

Situations particulières

La maladie de Moya-Moya peut être secondaire à la radiothérapie, apparaitre au cours de la drépanocytose ou chez patients porteurs d'une neurofibromatose type I ou du syndrome de Williams.

Prévalence

1/30 000 au Japon, 1/300 000 en France.

Sexe ratio

Prédominance féminine.

Signes cliniques

- Asymptomatique.
- AVC ischémiques (prédominant chez enfant) ou hémorragiques (prédominant chez adulte).
- Céphalée, crise épilepsie, trouble du langage et détérioration des fonctions cérébrales supérieures, signes focaux : hémiparésie, hémichorée.

Évolution, complications

- Détérioration intellectuelle (50 %).
- Déficit neurologique définitif (50-90 %).
- Décès (4 % chez enfant, 10 % chez adulte) par hémorragie cérébrale.

Diagnostic

Radiologique : TDM, angio-IRM, angiographie cérébrale : accidents ischémiques d'âge différents, hémorragies et vaisseaux anormaux de la base.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Examens complémentaires

- Recherche d'une cause (drépanocytose, maladies métaboliques, neurofibromatose).
- Atteinte rénale : ischémie rénale si HTA.

Traitement

- Chirurgie de revascularisation (*by-pass* chez adulte).
- Antiépileptiques.
- Anti-agrégeants plaquettaires.
- Inhibiteurs calciques (vasodilatateurs).

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Oui.

Consultation préconceptionnelle

Grossesse possible.

Pendant la grossesse

- Suivi neurologique indispensable afin de limiter la survenue d'un AVC.
- Suivi et traitement de toute HTA, dépister une PE.
- Risque d'AVC le plus souvent ischémique pendant la grossesse, l'accouchement et le post-partum si la maladie est connue.
- Risque d'AVC hémorragique si maladie découverte lors de la grossesse (parfois confondu avec complications cérébrale d'une PE).

Diagnostic anténatal

Non indiqué.

Effets sur la grossesse

Prématurité si AVC pendant la grossesse. Risque PE (si ischémie rénale).

Effets de la grossesse

- Augmentation des AVC, surtout si maladie non diagnostiquée avant la grossesse.
- AVC hémorragique de mauvais pronostic.

Risques fœtaux et néonataux

Prématurité et complications fœtales si PE.

Niveau de maternité

Niveau 3, avis neurologique et neurochirurgical, disponibilité d'un plateau technique radiologique et interventionnel.

Mode d'accouchement

- Accouchement à programmer.
- Injection lente des ocytociques (éviter HTA).

Accouchement par voie basse

- Éviter toute hyperventilation, toutes variations tensionnelles.
- Extraction instrumentale facile. AVB possible sous analgésie péridurale.

Césarienne

Césarienne privilégiée afin d'éviter hyperventilation et de limiter les variations tensionnelles.

Hémorragie du post-partum

Si besoin de sulprostone : voir bénéfice-risque car l'AVC est une contre-indication relative.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Avis neurologue, imagerie cérébrale, poursuite AAP.
- Rechercher pathologies associées si syndrome de Moya-Moya.
- Éviter les facteurs favorisant les AVC : maintien normocapnie, préférer ventilation contrôler, monitorer CO_2 expiré, éviter hypovolémie.
- Privilégier APM.

Installation

- Monitorage complet en salle de naissance : SpO_2, PNI et scope.
- Oxygénothérapie optimale.
- Maintien de l'homéostasie générale (thermique, glycémique, hydrique, volémique…). Éviter de trop surélever la tête de la patiente.

Intubation

- Dénitrogénation primordiale.
- Intubation sous AG profonde pour éviter tout stimulus douloureux.

Anesthésie générale

Éviter succinylcholine car risque hyperkaliémie si AVC avec séquelles motrices.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

- Éviter toute hypotension artérielle. Privilégier phényléphrine.
- Attention au bloc sympathique.

Après accouchement

Post-partum

- Analgésie post-partum de qualité.
- Risque AVC (ischémique et régression sans séquelle, le plus souvent).

Allaitement maternel

Bromocriptine contre-indiquée.

À retenir

▶ Pathologie angiogénique liée à une sténose bilatérale et progressive des artères cérébrales à la base du cerveau. Elle est responsable d'AVC hémorragique (adulte) et de crise d'épilepsie, trouble du langage et détérioration des fonctions cérébrales supérieures.

▶ La maladie de Moya-Moya est souvent idiopathique mais il existe des formes familiales

▶ Le syndrome de Moya-Moya (Moya-Moya secondaire) est associé à une affection locale ou générale.

▶ Si maladie est connue. La grossesse est possible sous suivi neurologique et cardiologique (traitement anti-hypertenseurs). Il existe un risque d'AVC le plus souvent ischémique pendant la grossesse, l'accouchement et le post-partum.

▶ Si découverte pendant la grossesse. Elle se manifeste par des AVC hémorragiques, parfois confondus avec les complications cérébrales d'une PE.

▶ La grossesse nécessite une PEC en niveau 3, disposant d'un plateau technique radiologique et interventionnel.

▶ La césarienne programmée est souvent réalisée afin d'éviter toute hyperventilation et de limiter les variations tensionnelles.

▶ Les techniques d'anesthésie privilégient les anesthésies périmédullaires. La succinylcholine sera évitée en cas d'AVC avec séquelles motrices. L'anesthésie doit éviter la survenue d'un AVC et doit veiller au maintien d'une normothermie, normotension et normocapnie.

▶ Centre de référence pour les maladies vasculaires rares du cerveau et de l'œil (CERVCO). Coordonnateur : Pr H Chabriat. Hôpital Lariboisière. Paris.

Bibliographie

Tanaka H, et al. J Obstet Gynaecol Res 2014 ; 27 :in press.
Akamatsu Y, et al. Neurol Med Chir (Tokyo) 2014;54:824-6.
Liu X, et al. Int J Gynaecol Obstet 2014;125:150-3.
Ma JC, et al. Hawaii M ed J 2011 ; 70 : 161-3.

Mucopolysaccharidose type I

Mucopolysaccharidosis I

V. Fuzier

Autre nom : déficit en alpha-L-iduronidase.

Généralités sur la pathologie

Définition

Maladie de surcharge lysosomiale, du groupe des mucopolysaccharidoses (MPS).

Pathogénie

Cause génétique. Mutations alléliques du gène de l'alpha-L-iduronidase (IDUA) responsable d'un déficit total de l'enzyme (MPS 1-H) ou d'un fonctionnement partiel (MPS 1-S), conduisant à accumulation dans les lysosomes de deux glycosaminoglycanes : dermatane-sulfate (DS) et d'héparane-sulfate (HS). Responsables de dysfonctionnement tissulaire et organiques.

Mode de transmission

Autosomique récessive.

Types

3 types selon leur sévérité :

- Maladie de Hurler (forme sévère) : MPS 1-H.
- Maladie de Scheie (forme modérée) : MPS 1-S.
- Maladie de Hurler-Scheie (forme intermédiaire) : MPS 1-H/S.

Situations particulières

- MPS type II (maladie de Hunter) : maladie récessive liée à X. Ressemble à MPS type I, sans contractures articulaires sévères.
- MPS type III (maladie de Sanfilippo), la plus fréquente des MPS avec détérioration intellectuel.
- MPS type VI (syndrome de Marmoteaux-Lamy) ressemble à MPS type I mais sans déficit intellectuel.

Incidence

8 à 10 nouveaux cas par an, en France.

Prévalence

- 0,7 à 1,6/100 000 (MPS 1-H), 1/500 000(MPS 1-S)
- 100 à 150 patients atteints en France

Signes cliniques

- MPS 1-H (atteinte SNC, débute avant âge de 1 an) : déformations du squelette, retard de développement moteur et intellectuel, opacités cornée, organomégalie, maladie cardiaque, petite taille, hernies, dysmorphie faciale et hirsutisme.
- MPS 1-S : raideur articulaire, opacités cornées, syndrome du canal carpien, altérations squelettiques mineures. Taille normale, pas de déficit intellectuel. Atteinte valve aortique possible. Compression médullaire par infiltration de dure-mère avec parésie spastique.
- MPS 1-H/S : degrés variables de handicap physique et intelligence normale ou quasi normale.

Évolution, complications

- Pronostic vital est conditionné par atteinte cardio-respiratoire.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

- Décès rapide (avant 10-20 ans) par complications cardio-vasculaires et respiratoires sévères si MPS 1-H.
- Espérance de vie < 30 ans si MPS 1-H/S non traitée.
- Survie prolongée si MPS 1-S.

Diagnostic

- Clinique difficile.
- Excrétion urinaire accrue de DS et SH.
- Mise en évidence du déficit en IDUA.
- Analyse du gène IDUA.

Examens complémentaires

- Neurologique : imagerie cérébrale et médullaire, EEG, EMG (MPS-1H).
- Orthopédique : radiologie rachis (dysostose multiple).
- Ophtalmologique et ORL.
- Cardiologique : ECG, écho-Doppler.
- Respiratoires : EFR, polysomnographie.

Traitement

- Symptomatique avec PEC multidisciplinaire.
- Enzymothérapie substitutive (Laronidase : IDUA recombinante) qui ralentit la progression de la maladie.
- Transplantation de cellules souches hématopoïétiques.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Oui, 1 seul cas décrit.

Consultation pré-conceptionnelle

- Conseil génétique recommandé.

Pendant la grossesse

- Laronidase ne doit pas être utilisée pendant la grossesse à moins d'une indication absolue.
- Suivi strict et PEC multidisciplinaire.
- 1 seul cas publié (césarienne).

Diagnostic anténatal

Possible par essai enzymatique ou par génétique moléculaire dans les familles où la mutation est identifiée.

Effets sur la grossesse

Non retrouvé.

Effets de la grossesse

Non retrouvé.

Risques fœtaux et néonataux

Non retrouvé.

Niveau de maternité

Niveau 3 car absence de données.

Mode d'accouchement

Selon indications obstétricales.

Accouchement par voie basse

Non retrouvé.

Césarienne

Risque de dystocie fœto-pelvienne si petite taille.

Hémorragie du post-partum

Non retrouvé.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Histoire de la maladie : déformation squelette, retard intellectuel, moteur, dysmorphie faciale.
- Bilan cardiologique (HTA, valvulopathies aortiques) : ECG et échographie récente < 6 mois.
- Bilan respiratoire (infection respiratoire, SAOS, intubation difficile) : EFR, kinésithérapie respiratoire.
- Bilan neurologique (hydrocéphalie, compression médullaire, parésie spastique) : imagerie cérébrale et médullaire.
- Avis ORL, centre référent.
- Bilan hémostase.

Installation

- Respect de axe tête-tronc-cou.
- VVP difficile. VVC possible (intérêt de l'échoguidage).
- Attention aux points de compression si déformations
- Matériel intubation disponible

Intubation

- Intubation prudente si instabilité cervicale.
- Intubation difficile, peut nécessiter fibroscopie ou trachéotomie en urgence.
- Risque obstruction des VRAS ou œdème laryngé après extubation.

Anesthésie générale

- Agents hypnotiques titrés, si atteinte cardiovasculaire.
- Risque respiratoire : ventilation difficile, risque de bronchospasme.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

- Technique difficile. APM contre-indiquée si lésions médullaires.
- 1 seul cas décrit d'anesthésie péridurale lors d'une césarienne (sans problème particulier).

Après accouchement

Post-partum

- Surveillance en milieu spécialisée si AG : risque obstruction des VARS ou œdème laryngé après extubation. Prévoir VNI au réveil.
- Éviter les morphiniques (troubles respiratoires).

Allaitement maternel

Non recommandé sous laronidase (pas de donnée).

À retenir

▶ Maladie de surcharge lysosomiale se manifestant par une déformation du squelette, un retard intellectuel et moteur, une dysmorphie faciale, une HTA, une valvulopathie aortique, des infections respiratoires, un SAOS, une hydrocéphalie, une compression médullaire (parésie spastique)…

- Il existe 3 types selon leur sévérité. La maladie de Hurler ou MPS 1-H (forme sévère), la maladie de Scheie ou MPS 1-S (forme modérée) et la maladie de Hurler-Scheie (forme intermédiaire) : MPS 1-H/S. Le pronostic varie selon les complications cardiologiques et respiratoire.
- En raison du seul cas publié (césarienne sous péridurale), la grossesse nécessite un suivi strict et PEC multidisciplinaire en niveau 3.
- Les techniques anesthésiques privilégient les anesthésies périmédullaires (contre-indiquée si lésions médullaires, technique possiblement difficile).
- L'anesthésie générale est à risque de ventilation et intubation difficile et complications respiratoires (risque d'obstruction des VARS, œdème laryngé à l'extubation).
- Centre de référence des maladies lysosomales. Coordonnateur : Dr N. Belmatoug. CHU Paris. Hôpital Beaujon.
- Centre de référence des maladies rénales rares et des maladies héréditaires du métabolisme. Dr N Guffon. CHRU Lyon.

Bibliographie

Mucopolysaccharidose de type 1. Protocole National de diagnostic et de soins. HAS. Juin 2007.

Ard JL Jr, et al. J Clin Anesth 2005;17:624-6.

Mucoviscidose

Cystic fibrosis

J. Corouge, L. Wémeau, A.-S. Ducloy-Bouthors

Autres noms : fibrose kystique du pancréas.

Généralités sur la pathologie

Définition

Maladie génétique caractérisée par une altération de la protéine CFTR à l'origine d'une dysrégulation des flux hydro-électrolytiques transmembranaires et d'une altération des sécrétions exocrines.

Pathogénie

- Dysrégulation des flux hydro-électrolytiques transmembranaires et d'une altération des sécrétions exocrines.
- Maladie génétique. Mutation gène CFTR (chromosome 7). Hétérogénéité allélique avec Delta F508 dans 70 % cas.

Mode de transmission

Transmission monogénique autosomique récessive.

Incidence

La plus fréquente dans les populations occidentales (Europe et Amérique du nord) : 1/2500 naissances.

Prévalence

1/8 000 à 1/10 000 en Europe

Sexe ratio

H = F

Signes cliniques

Environ 4 % de porteurs sains sont hétérozygotes (1/25).

Forme la plus commune associe sémiologie respiratoire, insuffisance pancréatique exocrine et difficultés de croissance staturo-pondérale.

Tous les organes peuvent être touchés : atteinte respiratoire, digestive, pancréatique, hépatique, rhino-sinusienne à des degrés divers.

- Signes respiratoires : dilatation des bronches avec surinfections bronchiques fréquentes, colonisation bactérienne (*P. aeruginosa, S. aureus*), hémoptysie…
- Insuffisance pancréatique exocrine et endocrine : diabète, pancréatite.
- Signes digestifs : reflux gastro-œsophagien, constipation, iléus méconial.
- Signes hépatiques : cirrhose biliaire secondaire.
- Signes ORL : polypose nasale.
- Dénutrition, déficit en vitamines liposolubles.
- Hypofertilité : agénésie des canaux déférents, altération de la glaire cervicale.

Évolution, complications :

Complications respiratoires responsable de la mortalité de la maladie.

Diagnostic

- Dépistage néonatal systématique au 3e jour de vie : dosage de la trypsine immunoréactive.
- Si positif ou si suspicion clinique : test de la sueur et génotypage à la recherche de mutations du gène CFTR.

Examens complémentaires

Évaluation respiratoire. Bilan glycémique, pancréatique…

Traitement

- Multidisciplinarité dans le cadre d'un CRCM (Centre de Ressources et de Compétences de la Mucoviscidose)
- À visée respiratoire : kinésithérapie respiratoire, mucolytiques, cures d'antibiothérapie selon colonisation bronchique, oxygénothérapie si décompensation aiguë ou forme évoluée.
- À visée digestive : enzymes pancréatiques, prise en charge nutritionnelle, supplémentation vitaminique, laxatifs.
- Prise en charge d'un éventuel diabète. Suivi ORL.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Oui, de plus en plus fréquent car allongement de l'espérance de vie.

Consultation préconceptionnelle

- Grossesse déconseillée si :
  - Atteinte respiratoire sévère avec VEMS < 50 %.
  - Hypercapnie, hypoxémie < 60mmHg. HTAP
- Contre-indications relatives :
  - Dénutrition importante. Diabète déséquilibré.
  - Colonisation bronchique à Burkholderia cepacia.
  - Instabilité de l'atteinte respiratoire : chute rapide du VEMS, cures d'antibiotiques fréquentes et peu efficaces, hémoptysies abondantes.
- Si désir de grossesse, optimisation préconceptionnelle sur les plans respiratoire et nutritionnel
- Modifications thérapeutiques éventuelles (notamment antibiothérapie) en prenant en compte le rapport bénéfice pour la patiente/risque pour l'enfant (tératogénicité).

Diagnostic anténatal

- Conseil génétique préconceptionnel : recherche de mutations chez le conjoint.
- Si conjoint porteur : recherche de mutations chez le fœtus par choriocentèse ou amniocentèse. Motif d'interruption médicale de grossesse.

Effets sur la grossesse

Diabète gestationnel plus fréquent.

Effets de la grossesse

Aggravation fonction respiratoire avec diminution transitoire du VEMS.

Risques fœtaux et néonataux

RCIU, Prématurité.

Niveau de maternité

Dans tous les cas, en relation étroite avec un CRCM.

Mode d'accouchement

Selon indications obstétricales mais privilégier la voie basse.

Accouchement par voie basse

Limiter les efforts expulsifs si difficultés respiratoires.

Césarienne

Indiquée si forme sévère avec insuffisance respiratoire ± HTAP ± cœur pulmonaire chronique.

Hémorragie du post-partum

Sans particularité.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Bilan respiratoire précoce : clinique, EFR, gazométrie (à répéter au cours de la grossesse). Colonisation bronchique et gestion de l'antibiothérapie (concertation avec pneumologue).
- Bilan nutritionnel.
- Bilan cardiologique : HTAP, cœur pulmonaire chronique.
- Gestion du diabète (concertation avec endocrinologue)

Installation

- Difficultés d'accès veineux (car cures récurrentes d'antibiotiques intraveineux).
- Position allongée ± bien tolérée selon le degré de l'insuffisance respiratoire.
- Kinésithérapie, aérosols, voire assistance ventilatoire non invasive (PEP, BIPAP) envisageables pendant le travail.
- Maintenir une bonne hydratation pendant le travail.

Intubation

Risque inhalation car reflux gastro-œsophagien souvent majoré.

Anesthésie générale

- favorise l'encombrement bronchique et la surinfection.
- Kinésithérapie respiratoire avant l'extubation (± instillation de sérum physiologique) pour optimiser le drainage bronchique.
- Augmenter la posologie des agents anesthésiques (volume de distribution élevé et clairance augmentée).

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

Balance bénéfice/risque en faveur de l'APM.

- Si voie basse : analgésie péridurale risque de réduire le travail respiratoire
- Si césarienne : privilégier péri-rachianesthésie ou péridurale car contrôle de la hauteur du bloc et poursuite de l'analgésie en postopératoire.

Après accouchement

Post-partum

- Analgésie efficace facilite la kinésithérapie précoce.
- Poursuivre l'analgésie péridurale en post-césarienne.
- Augmenter la posologie des antalgiques.

Allaitement maternel

- Possible et même recommandé. Composition du lait maternel peu modifiée.
- Hydratation à renforcer. Augmentation importante des apports énergétiques et protéiques maternels, ± supplémentation en calcium/vitamine D.
- Attention au passage des médicaments dans le lait maternel (notamment antibiothérapie).

À retenir

- Maladie génétique responsable d'une dysrégulation des flux hydro-électrolytiques transmembranaires et d'une altération des sécrétions exocrines.
- L'association mucoviscidose-grossesse est rare (hypofertilité).
- La grossesse est déconseillée en cas d'atteinte respiratoire sévère (VEMS < 50 %), d'hypercapnie, hypoxémie et d'HTAP.
- En cas de désir de grossesse, une prise en charge avec un centre de Ressources et de Compétences de la Mucoviscidose est indispensable afin de permettre un suivi optimalisé sur le plan respiratoire et nutritionnel. La grossesse peut majorer l'insuffisance respiratoire.
- Le mode d'accouchement idéal reste la voie basse. Les efforts expulsifs seront limités par l'atteinte respiratoire.
- Les techniques anesthésiques doivent privilégier les anesthésies périmédullaires. L'anesthésie générale majore le risque de complications respiratoires.
- Centres de ressources et de compétences de la mucoviscidose (CRCM) en France : www.vaincrelamuco.org.

Bibliographie

Patel EM, et al. Am J Obstet Gyencol 2015;212:98.
Schechter MS, et al. Ann Am Thor Soc 2013;10:213-9.
Ahmad A, et al. Curr Opin Obstet Gynecol 2013;25:167-72.

Myasthénie

Myasthenia gravis

G. Rosano

Généralités sur la pathologie

Définition

Maladie immunologique de la jonction neuromusculaire liée à un blocage des récepteurs de la plaque motrice par des anticorps anti-récepteurs de l'acétylcholine.

Pathogénie

- Maladie auto-immune.
- Certains antigènes HLA sont plus fréquents chez les patients myasthéniques.

Mode de transmission

Prédisposition génétique avec expression de certains HLA.

Types

Classification d'Osserman modifiée par Genkins :

- Stade I : myasthénie oculaire.
- Stade II A : myasthénie généralisée sans signes bulbaires.
- Stade II B : myasthénie généralisée avec signes bulbaires mais sans fausse-route.
- Stade III : myasthénie généralisée d'apparition récente avec fausses-routes et atteinte respiratoire.
- Stade IV : myasthénie généralisée grave et ancienne avec troubles bulbaires et atteinte respiratoire.

Situations particulières

- Ne pas confondre avec d'autres syndromes myasthéniques plus rares : syndrome de Lambert-Eaton, myopathies génétiques (dystrophies musculaires et myotoniques), botulisme, venins de serpents.
- Dans 75 % des cas, la myasthénie est associée à une pathologie du thymus (65 % hyperplasie, 10 % thymome).
- Dans 10 % des cas, la myasthénie est associée à une maladie auto-immune (lupus, syndrome de Sjögren, sarcoïdose, polyarthrite chornique évolutive).
- Dans 13 % des cas, une dysthyroïdie est associée (hyperthyroîdie qui aggrave la maladie).

Incidence

5,3/million d'habitants/an.

Prévalence

Jusqu'à 77,7/million.

Sexe ratio

Prédominance féminine (20-40 ans).

Signes cliniques

- Déficit de la force musculaire qui s'accroit à l'effort et au cours de la journée.
- Fatigabilité améliorée par le froid.
- Atteinte des muscles oculo-palpébraux (ptosis et diplopie).
- Atteinte des muscles d'innervation bulbaire (troubles de la phonation, déglutition, mastication).

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Évolution, complications

Évolution par poussées entrecoupées de rémission.

- Crise myasthénique : exacerbation de la symptomatologie avec atteinte des muscles respiratoires et insuffisance respiratoire.
- Crise cholinergique causée par l'overdose aux anti-cholinestérasiques : salivation excessive, bradycardie, douleurs abdominales, fasciculations, fatigabilité musculaire, insuffisance respiratoire.

Diagnostic

- Test pharmacologique à la prostigmine : disparition des symptômes.
- Électromyographie de fibre unique

Examens complémentaires

- Recherche des anti-nAChR (anticorps anti récepteurs de l'acétylcholine) : présents chez 80-85 % des patients.
- Recherche des anti-MuSK (anticorps anti tyrosine kinase spécifiques du muscle) : présents dans le 20 % des patients.
- Scanner thoracique : thymome ou hyperplasie thymique souvent associés à la positivité pour les anti-nAChR.

Traitement

- Médicaments anti-cholinestérasiques en 1re intention.
- Thymectomie.
- Traitement immunosuppresseur.
- Immunoglobulines.
- Plasmaphérèse dans les cas sévères.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Oui

Consultation préconceptionnelle

- Grossesse possible si maladie stable (contrôlée par traitement).
- Arrêt des médicaments immunosuppresseurs tératogènes.
- Absence de conséquence sur la fertilité.

Pendant la grossesse

- Suivi neurologique strict. Évolution imprévisible. Risque d'aggravation au premier trimestre ou lors de l'accouchement
- Médicaments contre-indiqués : aminosides, cyclines, sulfate de magnésium, β-mimétiques, dantrolène....

Diagnostic anténatal

Non indiqué.

Effets sur la grossesse

RCIU ou prématurité.

Effets de la grossesse

- L'influence de la grossesse sur la maladie est variable : 1/3 s'aggravent et le reste étant stable ou amélioré.
- Le risque d'aggravation est important si le diagnostic est récent.
- Le risque est plus faible en cas de thymectomie.

Risques fœtaux et néonataux

- Myasthénie néonatale transitoire (10 à 25 %) : SFA, hypotonie avec troubles de la succion ; régression spontanée en 3 semaines à quelques mois.
- Malformations (27 cas décrits dans la littérature) : arthrogrypose et hypoplasie pulmonaire.

Niveau de maternité

Niveau 3 pour surveillance du nouveau-né en USI pendant au moins 48 heures.

Mode d'accouchement

Selon les indications obstétricales.

Accouchement par voie basse

- Reste la référence. Programmation de l'accouchement par déclenchement du travail permet la présence d'une équipe multidisciplinaire..
- Augmentation du nombre de rupture prématurée des membranes et d'extractions instrumentales.

Césarienne

Augmentation du nombre de césariennes.

Hémorragie du post-partum

Pas de risque majoré.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Histoire de la maladie : thymectomie, suivi neurologique, traitement.
- Évaluation cardiaque et respiratoire en fin de grossesse.
- Information du risque de ventilation mécanique postopératoire.
- Poursuivre les anti-cholinestérasiques jusqu'à 4-6 h avant intervention.

Installation

Standard

Intubation

Risque inhalation.

Anesthésie générale

- Succinylcholine n'est pas contre-indiquée mais la réponse est très variable : soit les besoins sont importants (2 mg/kg) en cas de myasthénie non traitée ou soit la durée est prolongée si administration récente d'anti-cholinestérasiques.
- Réduction de posologie des curares non dépolarisants (sensibilité augmentée)
- Monitorer la curarisation.
- Halogénés à éviter en association avec les curares car ils réduisent la transmission neuromusculaire (réduction de la réponse TOF).
- Extubation : patiente consciente et absence de curarisation résiduelle. Administrer la néostigmine avant l'extubation.
- Éviter les morphiniques en postopératoire ; privilégier AINS et ALR périphérique.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

APD d'indication médicale : diminution de la fatigabilité, régularisation de la ventilation maternelle, facilitation de l'extraction instrumentale. Privilégier les AL de type amide à faibles concentrations pour limiter le bloc moteur.

Après l'accouchement

Post-partum

- Surveillance rigoureuse, repos et lutte contre les infections.
- Risque de crise myasthénique dans les 3 premières semaines du post-partum.

Allaitement maternel

- Possible si la patiente est en rémission.
- Prednisolone, azathioprine et pyridostigmine peuvent être administrés pendant l'allaitement.

À retenir

- Mysthénie est la forme la plus fréquente des syndromes myasthéniques.
- Maladie auto-immune de la plaque motrice responsable d'une fatigabilité musculaire fluctuante, croissante à l'effort. La majorité des myasthéniques (75 %) ont une anomalie du thymus. L'évolution est faite de poussées et rémission. Les deux complications sont la crise myasthénique et la crise cholinergique causée par le surdosage en anti-cholinestérasiques.
- Les médicaments contre-indiqués sont les aminosides, les cyclines, le sulfate de magnésium, les β-mimétiques, le dantrolène.....
- La grossesse ne doit être entreprise que si la maladie est modérée et bien contrôlée. L'évolution de la maladie est imprévisible : aggravation dans 1/3 des cas, sinon stabilisation ou amélioration. Une crise myasthénique peut survenir spontanément ou être provoquée (médicaments, fatigue, hypokaliémie).
- La myasthénie a peu d'effets sur le déroulement de la grossesse (pas d'atteinte du myomètre) et de l'accouchement. L'accouchement doit être programmé. La voie basse sera privilégiée mais expose à une expulsion difficile par faiblesse musculaire.
- Une PEC multi-disciplinaire en maternité de niveau 3 est indispensable pour suivi neurologique maternel et surveillance du nouveau-né (risque de myasthénie néonatale transitoire même si mère asymptomatique).
- Les techniques d'anesthésie privilégient les anesthésies périmédullaires, en utilisant les AL à faibles concentrations et en contrôlant le niveau d'extension (éviter la décompensation respiratoire). Les AL esters sont contre-indiqués en cas d'anti-cholinestérasiques. La clonidine en périmédullaires est à éviter.
- L'anesthésie est à risque de complications respiratoires. La succinylcholine n'est pas contre-indiquée mais elle est responsable d'une curarisation imprévisible. Les halogénés ne sont pas contre-indiqués mais sont à éviter en association avec les curares. Monitorer les curares non dépolarisants. Limiter les morphiniques en postopératoire.
- Il existe un risque de crise myasthénique dans les 3 premières semaines du post-partum (30 %).
- Centres de référence des maladies neuromusculaires rares (liste sur www.orphanet.fr).
- Si urgence, contacter Réanimation polyvalente de l'hôpital Raymond Poincarré, Garches ou Réanimation neurologique de l'hôpital Pitié Salpêtrière, Paris.

Bibliographie

Norwood F, et al. J Neurol Neurosurg Psychiatry 2014;85:538-43.
Blichfeldt-Lauridsen L, et al. Acta Anaesthesiol Scand 2012;56:17-22.
Chabert L, et al. Ann Fr Anesth Réanim 2004;23:459-64.
Dillon FX. Semin Neurol 2004;24:83-94.

Myosite ossifiante progressive
Myositis ossificans progressive

R. Fuzier

Autres noms : fibroplasie ossifiante progressive, maladie de l'homme de pierre, maladie de Münchmeyer.

Généralités sur la pathologie

Définition

Maladie héréditaire du tissu conjonctif se caractérisant par une ostéogénèse hétérotopique invalidante avec déformation congénitale des gros orteils.

Pathogénie

Ossification progressive des muscles squelettiques, tendons, ligaments et fascias, évoluant par poussées inflammatoires. Mutation du gène ACVR1.

Mode de transmission

Autosomique dominant. Cas sporadique.

Prévalence

1/2 000 000, 2 500 cas dans le monde dont 72 cas en France.

Sexe ratio

F = H

Signes cliniques

Début vers âge de 3-4 ans :
- Ossification progressive des muscles crâniens puis du cou puis des articulations temporo-mandibulaires, du dos et des membres (ankylose, invalidité).
- Insuffisance respiratoire restrictive.

Évolution, complications

- Espérance de vie de 40 ans environ.
- Invalidité totale vers 20 ans et décès par insuffisance respiratoire restrictive.

Diagnostic

Clinique et imagerie, biologie moléculaire.

Examens complémentaires

EFR

Traitement

- Traitement symptomatique : antalgiques, myorelaxants, cryothérapie, corticoïdes.
- Éviter les traumatismes et les chutes, les injections IM et SC.
- Toute chirurgie d'exérèse est à éviter car elle aggrave la maladie.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

1 seul cas décrit.

Consultation préconceptionnelle

- Conseil génétique difficile.
- La grossesse est possible après validation multidisciplinaire : gynécologue et pneumologue.

Diagnostic anténatal
Possible. La découverte d'un gros orteil à l'échographie est une indication d'interruption de la grossesse.

Effets sur la grossesse
Ankylose et raideur généralisée.

Effets de la grossesse
- Possible aggravation de fonction respiratoire.
- Risque thromboembolique majoré (phlébite et embolie pulmonaire).

Risques fœtaux et néonataux
Transmission fœtale 50 %.

Niveau de maternité
Pas de recommandation dans la littérature.

Mode d'accouchement
Selon l'ankylose des hanches.

Accouchement par voie basse
Parfois impossible car abduction des hanches impossible.

Césarienne
Plus fréquente mais risque de difficultés de cicatrisation.

Hémorragie du post-partum
Pas de donnée retrouvée à ce sujet.

Prise en charge anesthésique

Évaluation
- Évaluation respiratoire (EFR) et pneumopathie fréquente.
- Cardiologique : bloc de branche droit, T négative, tachycardie supraventriculaire, HTAP et insuffisance cardiaque droite.
- Majoration des corticoïdes.
- Risque d'intubation impossible (ankylose de la mâchoire, raideur du cou).

Installation
- Installation difficile en raison de l'ankylose. Protection des points d'appuis
- VVP douce et prudente.

Intubation
Intubation impossible. Intubation nasale par fibroscopie à éviter (risque hémorragique). Trachéotomie à éviter (risque ossification secondaire).

Anesthésie générale
Sans particularité pharmacologique.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie
Difficultés techniques voir impossibilité d'une APM (espace péridural réduit).

Après accouchement

Post-partum
- Risque thrombo-embolique majoré. Surveillance respiratoire.
- Éviter toute injection IM ou SC.

Allaitement maternel
Pas de donnée.

À retenir

- Maladie de l'homme de pierre caractérisée par une ostéogénèse hétérotopique invalidante avec déformation congénitale des gros orteils.
- Il existe très peu de données obstétricales (1 seul cas décrit). La grossesse majore l'insuffisance respiratoire restrictive et augmente le risque thromboembolique. Le mode d'accouchement dépend de l'ankylose des hanches.
- La réalisation des anesthésies périmédullaires est difficile voire impossible.
- L'anesthésie générale est à risque d'intubation impossible du fait de l'ankylose cervicale et de la mâchoire. L'intubation nasale par fibroscopie (risque hémorragique) et la trachéotomie (risque d'ossification secondaire) sont à éviter.
- Centres de référence des maladies osseuses constitutionnelles (CR MOC). Coordonnateur : Dr M Le Merrer. AP-HP Hôpital Necker. Paris

Bibliographie

Fox S, et al. Obstet Gynecol 1997;69:453-5.
Meier R, et al. Anaesthesist 1996;45:631-4.

Syndrome de Nail-Patella
Nail-patella syndrome

V. Fuzier, R. Fuzier

Autres noms : onycho-ostéo-dysplasie héréditaire, syndrome de Turner-Kieser.

Généralités sur la pathologie

Définition

Maladie génétique qui se caractérise par une atteinte des ongles, des genoux, des coudes et des ailes iliaques.

Pathogénie

- Anomalie primaire du tissu conjonctif.
- Cause génétique. Mutation d'un gène impliqué dans développement des membres, des reins et des yeux.

Mode de transmission

Autosomique dominant. Mutation gène MLX1B.

Incidence

1/45 000/an

Prévalence

1/50 000

Signes cliniques

- Dysplasie des ongles avec lunule triangulaire (90 %).
- Rotules hypoplasiques ou absentes, dysplasie des coudes (100 %).
- Exostoses des ailes iliaques « cornes iliaques » (30-70 %).
- Atteinte oculaire (30 %) : glaucome.
- Surdité neurosensorielle.
- Néphropathie (50 %) : protéinurie, syndrome néphrotique, hématurie, HTA, association à syndrome Goodpasture, GNEM.

Évolution, complications

Insuffisance rénale terminale (1/3 des cas).

Diagnostic

Biopsie rénale.

Examens complémentaires

Recherche atteinte oculaire, ORL.

Traitement

Règles hygiéno-diététiques, IEC, corticoïdes et immunosuppresseurs.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Oui, mais seulement 2 cas publiés.

Consultation préconceptionnelle

- Consultation recommandée afin d'évaluer la fonction rénale et d'arrêter les médicaments tératogènes.
- Grossesse à risque, surtout si atteinte rénale préexistante.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Pendant la grossesse
Évaluation de la fonction rénale.

Diagnostic anténatal
Non indiqué.

Effets sur la grossesse
Non connus.

Effets de la grossesse
Aggravation de l'atteinte rénale. Risque d'HTAG, PE.

Risques fœtaux et néonataux
Complications fœtales de PE (RCIU, MFIU, prématurité).

Niveau de maternité
Niveau 3.

Mode d'accouchement
Selon les indications obstétricales.

Accouchement par voie basse
Possible.

Césarienne
Possible.

Hémorragie du post-partum
Éviter acide tranéxamique (si atteinte rénale).

Prise en charge anesthésique

Évaluation
Avis néphrologique : néphropathie, PE.

Installation, intubation, anesthésie générale, péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie
Voir fiche Insuffisance rénale terminale.

Après accouchement

Post-partum
Amélioration des manifestations rénales.

Allaitement maternel
Sans particularité

À retenir

- Maladie génétique avec une atteinte du tissu conjonctif, associant une dysplasie ongle, une hypoplasie rotule avec parfois une atteinte rénale. Le pronostic varie selon l'atteinte rénale.
- La grossesse est à risque (aggravation de fonction rénale, HTAG, PE, RCIU, prématurité, MFIU) et nécessite un suivi multidisciplinaire et une PEC en niveau 3. Il existe 2 cas publiés.
- Les techniques anesthésiques privilégient les anesthésies périmédullaires. L'anesthésie générale doit tenir compte de l'insuffisance rénale.
- Centres de référence des maladies rénales rares d'origine génétique. Dr R.Salomon. Ap-HP, Hôpital Necker. Paris

Bibliographie

Nizamuddin SL, et al. Int J Obstet Anesth 2014;30.
Hennessey TA, et al. Can J Anaesth 2007;54:835-9.
Chua HL, et al. Ann Acad Med Singapore 2002;31:349-52.

Nanisme non-achondroplasique

Non achondroplastic dwarfism

R. Fuzier

Autre nom : nanisme harmonieux.

Généralités sur la pathologie

Définition

Nanisme (taille < 130 cm) harmonieux (tronc court, membres normaux ou courts) secondaire à dysplasie spondylo-épiphysaire ou encore plus rare dysplasie spondylo-métaphysaire.

Pathogénie

Appartient aux nanismes résultant d'anomalies osseuses constitutionnelles.

Mode de transmission

Mutation spontanée, transmission autosomique ou liée à X.

Types

- Dysplasie spondylo-épiphysaire (+ fréquente).
- Dysplasie spondylo-métaphysaire.

Situations particulières

- Ne pas confondre avec le nanisme achondroplasique.
- Associé à un prolapsus de la valve mitrale.

Incidence

Rare voir extrêmement rare.

Signes cliniques

- Petite taille (< 130 cm). Tronc court, membres normaux ou courts.
- Hypoplasie odontoïde, cyphoscoliose, pectus carinatum, aplatissement des corps vertébraux, genu valgum, coxa vara, tétraplégie spastique.
- Troubles visuels (décollement rétine). Fente palatine, sténose laryngo-trachéale.

Évolution, complications

Risque insuffisance respiratoire, trachéomalacie. Risque HTAP

Diagnostic

Clinique (dès la naissance) et radiologique.

Examens complémentaires

Évaluation neurologique, respiratoire et cardiologique (prolapsus valve mitrale).

Traitement

Symptomatique avec chirurgie orthopédique.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Oui. 4 cas décrits (2 spondylo-épiphysaire et 2 spondylo-métaphysaire).

Consultation préconceptionnelle

- Recommandée pour évaluation neurologique, respiratoire et cardiologique.
- Grossesse très rare.
- Information sur le risque de césarienne.

Diagnostic anténatal

Possible

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Effets sur la grossesse

- ↓ fertilité. FCS
- Disproportion fœto-pelvienne (bébé de taille normal et bassin étroit, utérus gravide volumineux par rapport à la taille) et ↑ dystocie : risque de césarienne.

Effets de la grossesse

Risque respiratoire et cardiologiques plus importants que lors des achondroplasies : ↑ insuffisance respiratoire.

Risques fœtaux et néonataux

Traumatisme cervical si nouveau-né atteint, attention aux manipulations du cou : éviter un AVB. Risque élevé de détresse respiratoire du nouveau-né.

Niveau de maternité

Maternité de proximité si absence d'atteinte fœtale.

Mode d'accouchement

Selon le retentissement cardio-respiratoire de la grossesse mais risque de césarienne plus fréquente.

Accouchement par voie basse

Souvent non indiqué car disproportion foeto-pelvienne et risque de traumatisme cervical si nouveau-né atteint.

Césarienne

Systématique car risques de :

- Disproportion fœto-pelvienne (bébé de taille petite mais bassin très étroit).
- Présentations dystociques.
- Risque de traumatisme rachis cervical si nouveau-né atteint.

Hémorragie du post-partum

Risque non majoré.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Neurologique clinique (cartographie des déficits neurologiques, paresthésie, raideur du cou) et radiologie du rachis cervical (flexion-extension).
- Respiratoire (syndrome restrictif, SAOS par sténose du trou occipital, infection fréquente, utérus gravide + volumineux par rapport à taille) et gazométrie, RT voir EFR.
- Cardiologique + ECG, échographie cardiaque (possible HTAP).
- Choix de technique anesthésique à prendre au cas par cas.
- Information risques et alternatives de ALR.

Installation

- Rachis cervical souvent instable (Foramen magnum étroit, risque de compression médullaire).
- Décubitus dorsal mal supporté (volume utérin).

Monitorage

- Monitorage complet (PNI, scope, SpO_2) en salle de naissance.
- Cathéter artériel (si anomalies respiratoires, difficulté avec PNI).
- Matériel pédiatrique disponible si petite taille.

Intubation

- Laryngoscopie douce (instabilité cervicale, risque lésions neurologiques).
- Petite taille SIOT < 7 (choix selon poids et non selon âge).
- Risque d'intubation difficile (macroglossie, extension cervicale limitée).

- Ventilation difficile (thorax étroit, syndrome restrictif).
- Risque maximal d'inhalation (volume utérus gravide/taille).

Anesthésie générale

- Adapter les drogues en fonction du poids.
- Risque apnée post opératoire. Si SAOS : préférer ALR

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

- Ponction Possible mais difficile.
- Risque de BDM plus fréquentes (espace péridural plus petit).
- Montée du cathéter difficile voire impossible.
- Intérêt d'une dose test (dépistage IT sans risque de RA étendue).
- Fractionner et réduire doses AL (diffusion aléatoire de AL).
- Éviter morphiniques (risque détresse respiratoire).
- Titration AL possible.
- Hypotension + fréquente (utérus gravide volume important/taille)
- Éviter morphiniques (risque détresse respiratoire).

Après accouchement

Post-partum

- Surveillance neurologique.
- Surveillance respiratoire/h si morphine parentérale ou périmédullaire. Besoin possible d'une ventilation assistée en post-opératoire.

Allaitement maternel

Sans particularité.

À retenir

- ▶ Nanisme harmonieux secondaire à dysplasie spondylo-épiphysaire ou encore plus rare dysplasie spondylo-métaphysaire.
- ▶ La grossesse est très rare. Elle majore de façon importante l'insuffisance respiratoire.
- ▶ La césarienne est systématique en raison des risques de disproportion fœto-pelvienne, de présentations dystociques et de traumatisme rachis cervical en cas d'AVB si enfant atteint.
- ▶ Les anesthésies périmédullaires peuvent être réalisées après évaluation neurologique (parésies, syndrome de la queue de cheval, canal rachidien étroit). La parturiente doit être informée des difficultés techniques, de l'échec de la technique, du risque de compression médullaire et de brèche dure-mérienne.
- ▶ L'anesthésie générale est à risque de ventilation et d'intubation difficile (sténose laryngo-trachéale), d'instabilité cervicale et de compression médullaire. Elle doit tenir compte des possibles atteintes neurologiques, respiratoires et cardiaques (prolapsus valve mitrale, HTAP). Éviter la succinylcholine en présence de lésions neurologiques.
- ▶ Centres de référence des maladies osseuses constitutionnelles (CR MOC). Coordonateur : Dr M Le Merrer. AP-HP Hôpital Necker. Paris

Bibliographie

Kumar M, et al. Int J Obstet Anesth 2002;11:225-7.
De Boer HD, et al. Br J Anaesth 2001;86:133-4.

Néphroblastome

Nephroblastoma, Wilms tumor

F. Bayoumeu, A. Castel, M. Verniolle, J. Etcheverry, M. Guyonnet

Autre nom : tumeur de Wilms.

Généralités sur la pathologie

Définition

Tumeur maligne développée aux dépens du tissu rénal embryonnaire. Elle peut être bilatérale. Tumeur de l'enfant, exceptionnelle chez l'adulte.

Pathogénie

Anomalie du tissu rénal embryonnaire formée de 3 composantes : blastémateuse, épithéliale et mésenchymateuse. Maladie génétique. Mutations chromosome 11 (gène WT1 et gène H19), 16, 1 ou 17.

Mode de transmission

Autosomique dominant (1 %) mais cas sporadiques fréquents (99 %).

Situations particulières

Associé dans 10 % des cas à des anomalies congénitales et peut faire partie d'un syndrome spécifique :

- Syndrome WAGR : tumeur Wilms, aniridie, anomalies génito-urinaires, retard mental.
- Syndrome de Beckwith-Wiedemann : syndrome de croissance excessive (macroglossie, macrosomie, viscéromégalie) + développement de tumeur embryonnaire (tumeur de Wilms).
- Syndrome de Denys-Drash : sclérose mégangiale diffuse, pseudo-hermaphrodisme masculin, néphroblastome.
- Syndrome de Perlman : macrosomie, dysmorphie faciale, tumeur rénale bilatérale (hamartomes avec ou sans néphroblastome).

Incidence

1 nouveau cas/10 000 naissances par an.

Sexe ratio

F = H

Signes cliniques

- Tumeur volumineuse d'apparition rapide.
- Douleur et masse abdominale.
- Hématurie.
- Altération de l'état général, amaigrissement.
- Œdèmes des membres inférieurs (si envahissement veine cave).

Évolution, complications

- Pronostic excellent avec 90 % de guérison après traitement
- Risque de métastases : poumons +++ , foie, espace rétro-péritonéal, cavité péritonéale, ganglions, vaisseaux (veine rénale et cave inférieure).

Diagnostic

Histoire familiale (transmission de génération en génération).

Examens complémentaires

Imagerie : échographie, TDM, IRM, UIV.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Traitement

- Chirurgie : néphrectomie, toujours précédée d'une chimiothérapie.
- Chimiothérapie adjuvante (adulte), néo adjuvante (enfant) : vincristine, actinomycine D, adriamycine.
- Radiothérapie post-opératoire dans les formes de mauvais pronostic.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

- 2 cas décrits d'un néphroblastome découvert pendant la grossesse.
- De nombreux cas (>1000) chez des patientes enceintes traitées pendant leur enfance et en rémission.

Consultation préconceptionnelle

Les patientes enceintes ont été traitées pendant leur enfance et sont en rémission complète.

Diagnostic anténatal

Eventualité exceptionnelle par biopsie d'une tumeur in utero détectée chez le fœtus.

Effets sur la grossesse

Conséquences de la radiotherapie pelvienne : ↓ fertilité, aménorrhées, troubles des cycles, ↑ fausses couches spontanées liées à une aplasie ou à une hypoplasie ovarienne et utérine. HTA.

Effets de la grossesse

Données non disponibles compte tenu des cas exceptionnels.

Risques fœtaux et néonataux

Prématurité, RCIU, Malpositions fœtales. ↑ mortalité périnatale

Niveau de maternité

- Maternité de niveau 3 si découverte pendant la grossesse.
- Maternité de proximité si rémission complète.

Mode d'accouchement

Selon les indications obstétricales.

Accouchement par voie basse

Sans particularité.

Césarienne

Sans particularité.

Hémorragie du post-partum

Pas de risque majoré.

Prise en charge anesthésique

Aucune particularité

À retenir

▶ Tumeur maligne du rein la plus fréquente de l'enfant. Le pronostic est excellent avec 90 % de guérison après traitement (chimiothérapie, néphrectomie voire radiothérapie si forme sévère). Une surveillance du rein controlatéral, des poumons et du foie (siège de métastases) est nécessaire.

- La grossesse se déroule normalement chez des femmes traitées pendant leur enfance et en rémission complète. Deux cas publiés relatent une découverte pendant la grossesse avec chimiothérapie urgente et accouchement sans particularité.
- La grossesse est possible en maternité de proximité mais nécessite une PEC en niveau 3 en cas de diagnostic pendant la grossesse ou de notion de radiothérapie pelvienne. Les complications obstétricales dépendent de la notion de radiothérapie pelvienne (FCS, accouchement prématuré, RCIU, malpositions fœtales, mortalité périnatale).
- L'anesthésie est sans particularité.
- Centre référent : la fédération nationale de lutte contre le cancer.

Bibliographie

Green DM, et al. J Clin Oncol 2010;28:2834-930.
Rodrigues FA, et al. Urology 2009;73:929.
Signorello LB, et al. J Natl Cancer Inst 2006;98:1453-61.

Syndrome néphrotique idiopathique de l'adulte

Idiopathic nephrotic syndrome

F. Bayoumeu, A. Castel, M. Verniolle, J. Etcheverry, M. Guyonnet

Autre nom : syndrome néphrotique familial cortico-résistant.

Généralités sur la pathologie

Définition

Entité anatomo-clinique définie par un syndrome néphrotique (protéinurie> 3g/j, hypoalbuminémie < 30g/l, œdèmes déclives) et des lésions glomérulaires minimes.

Pathogénie

Mutation du gène de la podocine sur chromosome 1 ou 19.

Mode de transmission

- Le + souvent sporadique : autosomique récessive (chromosome 1).
- Parfois familiale : autosomique dominant (chromosome 19).

Types

- Syndrome néphrotique à lésions glomérulaires minimes (LGM) ou néphrose lipoïdique.
- Hyalinose segmentaire et focale (HSF).
- Glomérulopathie extra-membraneuse (GEM).

Incidence

2 à 3 nouveaux cas/100 000 enfants par an.

Prévalence

1 cas/650

Sexe ratio

F = H

Signes cliniques

Apparition dans l'enfance et l'adolescence :

- Syndrome néphrotique : protéinurie> 3g/j, albuminémie< 30g/l, œdèmes déclives prenant le godet, prise de poids.
- Hypogammaglobulinémie. Hyperlipidémie.

Évolution, complications

- Évolution rapide vers l'insuffisance rénale.
- Complications les + fréquentes : infections et thromboses artérielles et veineuses.
- Hypovolémie, hypotension artérielle, troubles de la coagulation, ralentissement de la croissance, dénutrition…

Diagnostic

Ponction biopsie rénale.

Traitement

- Uniquement symptomatique : régime sans sel, perfusion albumine, activité physique.
- Traitement des complications : antihypertenseurs, diurétiques, anticoagulants, immunosuppresseurs, dialyse puis transplantation rénale.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Un seul cas publié de maladie découverte pendant la grossesse.

Consultation préconceptionnelle

Avis néphrologue pour connaitre évolutivité de la maladie et ainsi optimiser le pronostic de la grossesse.

Pendant la grossesse

1 seul cas publié avec IMG à 21 SA, pour aggravation de la néphropathie.

Effets sur la grossesse

Dépend du caractère évolutif de la maladie :

- En rémission (protéinurie négative) : grossesse d'évolution normale
- Evolutive (protéinurie positive) : HTA, HTAG, PE, FCS

Effets de la grossesse

Dépend du caractère évolutif de la maladie :

- En rémission : rechutes rares en cours de grossesse.
- Evolutive : aggravation possible de la néphropathie vers l'insuffisance rénale.

Risques fœtaux et néonataux

Si maladie évolutive : prématurité, SFC, RCIU, hypotrophie et ↑ mortalité périnatale.

Niveau de maternité

Niveau 3, en collaboration avec néphrologue.

Mode d'accouchement

Selon les indications obstétricales.

Accouchement par voie basse

Sans particularité.

Césarienne

Sans particularité.

Hémorragie du post-partum

Risque majoré si anticoagulants, thrombopathies.

Prise en charge anesthésique

- Si maladie en rémission : aucune particularité.
- Si maladie évolutive : voir fiche Insuffisance rénale terminale et dialyse.

À retenir

▶ Syndrome néphrotique familial cortico-résistant, survenant de façon sporadique le plus souvent. Évolution rapide vers l'insuffisance rénale. Les complications les plus fréquentes sont les infections et les accidents thromboemboliques.

▶ L'évolution de la grossesse dépend de caractère évolutif de la maladie :

- Si patientes en rémission complète (protéinurie < 0,3 g/j) : la grossesse se déroule normalement. Les rechutes sont très rares.
- Si patientes en rémission partielle (protéinurie > 0,3 g/j) : il existe un risque de rechute du syndrome néphrotique

- Si syndrome néphrotique évolutif : la grossesse peut aggraver la néphropathie de façon irréversible (HTA, PE, RCIU, SFA, MFIU) et nécessite une PEC en niveau 3.
- Si découverte du syndrome lors de la grossesse : 1 seul cas publié avec interruption de la grossesse à 21 SA.

▶ Centre de référence du syndrome néphrotique idiopathique. Coordonnateur : Dr D Sahali. GH Henri Mondor. Créteil

Bibliographie

Smyth A, et al. Adv Chronic Kidney Dis 2013;20:402-10.
Aoshima Y, et al. Intern Med 2013;52:1949-52.

Neurofibromatose type 1

Neurofibromatosis type I, Recklinghausen disease

P.-C. Picard, A. Mignon

Autre nom : maladie de Von Recklinghausen.

Généralités sur la pathologie

Définition

Maladie neuro-cutanée héréditaire multi-systémique. Elle a été décrite en 1882 par le médecin allemand Friedrich Von Recklinghausen.

Pathogénie

Maladie génétique d'expression variable. Mutation du gène NF1, en position 17q11.2 (suppresseur de tumeur) codant la neurofibromine. En l'absence de cette protéine, des tumeurs souvent bénignes se développent. Apparition *de novo* possible dans 50 % des cas.

Mode de transmission

Autosomique dominante.

Types

Elle représente 90 % des neurofibromatoses.

Situations particulières

Ne pas confondre avec :

- Le syndrome de Watson est un variant de la NF 1. Il associe une sténose pulmonaire, des taches café au lait, une macrocéphalie, un retard mental et une petite taille.
- La neurofibromatose type 2 (développement de schwanomes).
- La neurofibromatose type 5 (localisation limitée).
- La maladie des taches café au lait (signes cutanés uniquement).
- Syndrome de Noonan, McCune Albright, LEOPARD ….

Incidence

1/3 000 à 1/4 000

Prévalence

1/5000. 20 000 personnes en France, dont 15 % de formes sévères.

Sexe ratio

F = H

Signes cliniques

Expression clinique très variable :

- Cutanées : taches pigmentées « café au lait », de taille variable, sans relief, au niveau des zones couvertes. Tumeurs cutanées : neurofibromes (tumeurs bénignes développées aux dépens de cellules conjonctives) cutanés et sous cutanés.
- Neurologiques : gliomes des voies optiques, tumeurs cérébrales, neurofibromes sur les racines nerveuses. Macrocéphalie, difficultés d'apprentissage, troubles cognitifs, céphalées.
- Oculaires : nodules de Lisch (petites tumeurs pigmentées de l'iris)
- Neurofibromes plexiformes péri orbitaires. Dysplasie orbitaire.
- Osseuses : pseudarthrose, scoliose.
- Viscérales : neurofibromes médiastinaux, tumeurs vésicales.
- Endocriniennes : phéochromocytome.
- Vasculaires : sténose des artères rénales.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Évolution, complications

- Maladie évolutive avec pénétrance complète à 8 ans.
- Gliome des voies optiques : enfant 4 à 5 ans.
- Scoliose et neurofibromes : à partir de 10 ans.
- Espérance de vie légèrement diminuée par rapport à la population générale du fait de l'augmentation du risque de cancer (tumeurs maligne des gaines nerveuses, néoplasies) et accidents vasculaires cérébraux.

Diagnostic

Au moins 2 des 7 critères suivants :

- Un apparenté du 1er degré atteint.
- > 6 taches café au lait > 1,5cm post puberté.
- Présence de lentigines axillaires ou inguinales.
- > 2 neurofibromes.
- 1 gliome du nerf optique.
- > 2 nodules de Lisch.
- 1 lésion osseuse caractéristique.
  Confirmation génétique inutile si diagnostic clinique évident.

Examens complémentaires

Surveillance régulière annuelle (dermatologique, orthopédique, ophtalmologique et cardiologique). Bilan neuropsychologique si difficultés d'apprentissage.

Traitement

- Pas de traitement curatif.
- Traitement des complications : électrocoagulation des neurofibromes au laser.
- Prise en charge psychologique et chirurgie de scoliose.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Plusieurs séries de cas décrits.

Consultation préconceptionelle

- Grossesse possible si maladie stable et non compliquée.
- Information aux parents du risque de transmission et du caractère très variable de l'expressivité de la mutation.
- IRM lombaire à la recherche de neurofibromes spinaux.
- Recherche de notion de chirurgie vertébrale

Pendant la grossesse

Prise en charge multidisciplinaire

Diagnostic anténatal

Oui, si mutation identifiée chez un parent. Test réalisé sur villosités choriales trophoblastiques à 12 SA ou amniocentèse à 16 SA. DPI possible.

Effets sur la grossesse

- Fertilité normale.
- Malformations utérines avec risque de FCS du 1er trimestre.
- HTA gravidique, pré-éclampsie.

Effets de la grossesse

- Accroissement des neurofibromes (en nombre et en taille) cutanés et viscéraux avec régression en post-partum.

- Complications vasculaires (anévrismes, amincissement de paroi).
- HTA réno-vasculaire, rupture vasculaire, aggravation d'un phéochromocytome.
- Transformation maligne décrite.

Risques fœtaux et néonataux

- Transmission fœtale à 50 %.
- FCS, RCIU, MFIU.

Niveau de maternité

Niveau 3 pour une prise en charge multidisciplinaire et un monitorage RCF rapproché.

Mode d'accouchement

Selon les anomalies osseuses et la localisation de neurofibrome pelvien.

Accouchement par voie basse

Possible. Pas de contre-indication aux efforts de poussée.

Césarienne

- Césarienne prophylactique selon auteurs.
- Augmentation de la fréquence des césariennes si neurofibrome pelvien, anomalies osseuses.

Hémorragie du post-partum

Pas de risque majoré.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Examen neurologique et imagerie : localisation des tumeurs, HTIC, atteinte récurrent.
- Examen cardiologique : recherche d'une HTA (sténose artère rénale, phéochromocytome), d'une pré-éclampsie, d'anévrismes.
- IRM rachis + moelle lombaire à la recherche de neurofibrome spinaux si APM souhaitée.
- Recherche notion de chirurgie vertébrale (scoliose, tumeurs médullaires).
- Recherche intubation difficile.

Installation, monitorage

Installation prudente si déformation squelettique.

Intubation

Risque intubation difficile (scoliose, atteinte récurrent, tumeurs oropharyngées).

Anesthésie générale

Pas de spécificité pharmacologique.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

- Possible si IRM lombaire n'indique pas la présence de neurofibrome spinaux.
- Si pas d'IRM : pas d'APD.
- 1 cas d'hématome médullaire décrit.

Après l'accouchement

Post-partum

Bilan clinique du nouveau-né pour dépistage.

Allaitement maternel

Sans particularité

À retenir

- Maladie neuro-cutanée héréditaire et multi-systémique caractérisée par des neurofibromes (cutanés, moelle épinière, voir du médiastin), une scoliose, un phéochromocytome, une sténose artère rénale.
- Son évolution au cours de la grossesse est imprévisible, mais la grossesse est souvent responsable de poussées de la maladie. Il existe une augmentation de la morbidité maternelle (HTA, PE, augmentation des neurofibromes en nombre et en taille) sans incidence sur la mortalité et une augmentation de la mortinatalité (25 % MFIU).
- La césarienne est plus fréquente, en raison de la présence de neurofibromes pelviens et/ou d'anomalies osseuses.
- Une imagerie (IRM rachis + moelle lombaire) à la recherche de neurofibromes spinaux est indispensable afin de proposer une anesthésie périmédullaire.
- Les anesthésies périmédullaires sont contre-indiquées en cas de neurofibromes spinaux et donc en l'absence d'imagerie.
- L'anesthésie générale est à risque d'intubation difficile.
- Centres de référence des neurofibromatoses. Coordonnateur : Pr P Wolkenstein. CHU Henri Mondor, Créteil.

Bibliographie

Terry AR, et al. Am J Obstet Gynecol 2014;209(46):e1-8.
Cesaretti C, et al. Am J Med Genet A. 2013;161A(2):386-8.
Dham BS, et al. Spine J 2012;12:e5-8.

Neurofibromatose type 2

Neurofibromatosis type II

A. Mignon, V. Fuzier

Autres noms : Neurinome de l'acoustique familial, schwannome vestibulaire familial

Généralités sur la pathologie

Définition

Maladie neuro-cutanée héréditaire anciennement dénommée neurofibromatose acoustique.

Pathogénie

Maladie génétique. Mutation du gène NF2 codant la schwannomine (rôle dans adhésion cellulaire). Développement de tumeurs aux dépens des cellules de la gaine Schwann. Apparition de novo dans 50 % des cas.

Mode de transmission

Autosomique dominante.

Types

- NF2 de Wishart : forme sévère avec tumeurs multiples d'évolution rapide. Décès rapide à âge adulte.
- NF2 de Gardner : forme atténuée avec début tardif et limitée au développement de schwannomes vestibulaires bilatéraux.

Situations particulières

Ne pas confondre avec :

- La neurofibromatose type 1 ou maladie de Von Recklinghausen.
- La neurofibromatose type 5 (localisation limitée).
- La maladie des taches café au lait (signes cutanés uniquement).
- Syndrome de Noonan, McCune Albright, LEOPARD.

Incidence

1/50 000

Prévalence

1/100 000

Sexe ratio

H = F (vers 20 ans)

Signes cliniques

- Schwannomes bilatéraux multiples des nerfs crâniens (atteinte du VIII dans 90 % des cas, paralysie faciale) ou tumeurs centrales (méningiomes chez 50 % des cas).
- Schwannomes sous-cutanés.
- Neurofibromes.
- Signes oculaires : opacités cristalliniennes.

Évolution, complications

- Espérance de vie de 50 ans
- Complications neurologiques : surdité, compression des structures vitales du SNC.

Diagnostic

- Si schwannome vestibulaires bilatéraux ou parent au premier degré avec une NF2 et soit schwannome vestibulaire ou au moins 2 des signes suivants : neurofibrome, méningiome, gliome, schwannome, cataracte.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

- Si complications (surdité, paralysie faciale, cataracte…).
- IRM cérébrale (tumeurs cérébrales), audiogramme (surdité).
- Confirmation génétique inutile si diagnostic clinique évident.

Examens complémentaires

Surveillance régulière annuelle (neurologue, neurochirurgien, IRM cérébrale, ORL, audiogramme, dermatologue).

Traitement

- Pas de traitement curatif.
- Chirurgie pour éviter les complications neurologiques.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Plusieurs séries de cas décrits.

Consultation préconceptionelle

- Grossesse possible si maladie stable et non compliquée. Prise en charge multidisciplinaire. Information aux parents du risque de transmission fœtale.
- Imagerie cérébrale et IRM lombaire à la recherche de tumeurs cérébrales, neurofibrome spinaux.

Diagnostic anténatal

Indiqué. IMG proposée.

Effets sur la grossesse

Fertilité normale.

Effets de la grossesse

Pas d'aggravation de la maladie.

Risques fœtaux et néonataux

Transmission fœtale 50 %.

Niveau de maternité

Possible dans niveau 1 avec une équipe multidisciplinaire disponible.

Mode d'accouchement

Selon avis neurologiques (tumeurs cérébrales).

Accouchement par voie basse

Possible.

Césarienne

Plus fréquente.

Hémorragie du post-partum

Pas de risque majoré.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Notion de chirurgie de tumeurs intracrâniennes.
- Imagerie neurologique indispensable
- IRM lombaire à la recherche de neurofibrome spinaux si APM souhaitée

Installation, monitorage

Sans particularité.

Intubation

Sans particularité.

Anesthésie générale

Prise en charge d'une HTIC.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

Pas d'APM sans imagerie cérébrale, rachis et moelle.

Après l'accouchement

Post-partum

Bilan clinique du nouveau-né pour dépistage.

Allaitement maternel

Sans particularité

À retenir

- Neurofibromatose centrale caractérisée par des schwannomes bilatéraux multiples des nerfs crâniens, des schwannomes sous-cutanés, des neurofibromes et des opacités cristalliniennes.
- La grossesse ne semble pas s'accompagner d'une aggravation importante de la maladie. La césarienne est plus fréquente.
- Une imagerie (IRM rachis + moelle lombaire) à la recherche de neurofibromes spinaux est indispensable afin de proposer une anesthésie périmédullaire.
- Les anesthésies périmédullaires sont contre-indiquées en cas de neurofibromes spinaux et donc en l'absence d'imagerie.
- L'anesthésie générale doit éviter toute augmentation de la pression intracrânienne, en cas de tumeurs cérébrales.
- Centres de référence des neurofibromatoses. Coordonnateur : Pr P Wolkenstein. CHU Henri Mondor, Créteil.

Bibliographie

Dham BS, et al. Spine J 2012;12:e5-8.
Spiegel JE, et al. Int J Obstet Anesth 2005;14:336-9.
Sakal T, et al. Int J Obstet Anesth 2005;14:332-5.

Neuropathie tomaculaire

Hereditary neuropathy with liability to pressure palsies

R. Fuzier

Autres noms : neuropathie héréditaire avec hypersensibilité à la pression, neuropathie allantoïdienne.

Généralités sur la pathologie

Définition

Neuropathie sensorielle symptomatique lors d'une compression nerveuse ou d'un microtraumatisme (plexus brachial, canal carpien, fibulaire).

Pathogénie

Mutation d'un gène codant pour une protéine de la myéline (PMP22).

Mode de transmission

Autosomique dominant, à pénétrance variable.

Prévalence

2 à 16/100 000 (mais sous-estimé).

Sexe ratio

F = H

Signes cliniques

- Apparition des signes après âge de 20 ans.
- Accès paralytiques et paresthésies récidivants dans un territoire d'un tronc nerveux.

Évolution, complications

- Risque de récidive sur territoire identique ou différent.
- Risque de paralysie définitive.

Diagnostic

- EMG : épaississement localisé de la gaine de myéline.
- Biopsie nerveuses : zones d'épaississement de la myéline en forme de saucisson (tomacula).
- Génétique : mutation du gène PMP22.

Traitement

- Pas de traitement curatif.
- Traitement symptomatique des compressions nerveuses : éviter les appuis prolongés, les plâtres compressifs, kinésithérapie…

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

4 articles publiés.

Consultation préconceptionnelle

- Grossesse possible.
- Avis neurologique pour établir les lésions neurologiques avant la grossesse.

Pendant la grossesse

- Risque d'aggravation des neuropathies lors de la grossesse.
- Risque de neuropathie du post-partum.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Diagnostic anténatal
Non indiqué.

Effets sur la grossesse
Aucun

Effets de la grossesse
Exacerbation des neuropathies (atteinte plexus lombo sacral, nerf cutané latérale cuisse, obturateur). Risque d'un accès paralysant ou paresthésiant.

Risques fœtaux et néonataux
Transmission fœtale à 50 %.

Niveau de maternité
De proximité.

Mode d'accouchement
Selon indications obstétricales.

Accouchement par voie basse
- Éviter l'extraction instrumentale.
- Éviter l'immobilisation prolongée lors du travail.
- Éviter la position vicieuse (compressions et étirements nerveux).

Césarienne
- Attention aux points de compression.
- Éviter de prendre appuis sur les bras et les jambes.

Hémorragie du post-partum
Pas de risque majoré.

Prise en charge anesthésique

Évaluation
Neurologique pour bilan précis des potentielles lésions neurologiques préexistantes à la grossesse.

Installation
- Limiter abduction des bras < 90°.
- Tourner les mains en pro-supination/15 min.
- Mettre des géloses sous tous les points de compression.
- Éviter tout point d'appui par l'équipe chirurgicale.

Intubation
- Scotcher la sonde intubation au milieu de la bouche.
- Éviter toute traction sur la bouche.

Anesthésie générale
Pas de particularité pharmacologique.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie
- Peu de cas décrits.
- Éviter bloc sensitif ou moteur dense et prolongé.
- Solutions faiblement dosées.

Après accouchement

Post-partum
Recherche neuropathies.

Allaitement maternel
Sans particularité

À retenir

- Neuropathie sensorielle symptomatique lors d'une compression nerveuse ou d'une microtraumatisme. Elle se caractérisée par des accès paralytiques et paresthésiques récidivants dans un territoire d'un tronc nerveux.
- La grossesse est envisageable après avis neurologique et bilan des neuropathies préexistantes. Il existe un risque d'aggravation des neuropathies avec accès paralysant ou paresthésiant.
- La maladie n'a pas d'influence sur la grossesse et l'accouchement. La voie basse sera privilégiée, en évitant les extractions instrumentales.
- Éviter toute position vicieuse ou à risque de compression et d'étirements nerveux.
- Les techniques d'anesthésie privilégient les anesthésies périmédullaires, faiblement dosées. L'anesthésie générale est sans particularité.
- Centres de référence des neuropathies neurologiques à expression motrice et cognitive. Coordonnateur : Pr L Magy. CHU Clermont Ferrand. Hôpital G Montpied.

Bibliographie

Chilvers RJ, et al. Int J Anesth Obst 2011;20:95-6.
Carassiti M, et al. Can J Anaesth 2007;54:325-6.
Peters G, et al. Anesth Analg 2005;100:547-8.
Berdai S, et al. Ann Fr Anesth Reanim 2004;23:1011-4.

Syndrome de Noonan

Noonan syndrome

B. Nucci, A.G. Aya

Généralités sur la pathologie

Définition

Syndrome clinique hétérogène regroupant notamment une dysmorphie faciale, des atteintes musculo-squelettique, cardiaque et hématologique.

Pathogénie

Mutation génétique.

Mode de transmission

Autosomique dominant.

Situations particulières

- Association possible avec maladie de Willebrand, déficit FXI, thrombopathie.
- Diagnostics différentiels : les syndromes de Turner, de Costello et de LEOPARD, la neurofibromatose de type 1.

Prévalence

1/1 000 à 1/2 500.

Sexe ratio

H = F

Signes cliniques

- Dysmorphie faciale : hypertélorisme, fentes palpébrales anti-mongoloïdes. Ptosis et oreilles bas implantées avec hélix épais.
- Petite taille et déformation de la cage thoracique.
- Sténose pulmonaire, cardiomyopathie hypertrophique.
- Troubles de la coagulation. Tendance aux saignements mais très rarement hémorragies sévères.
- Déficience intellectuelle légère, cryptorchidie, difficultés d'alimentation durant la petite enfance.

Évolution, complications

- Les signes et les symptômes s'estompent avec l'âge et la plupart des adultes atteints du syndrome de Noonan ne nécessitent aucun traitement médical particulier.
- Complications cardiaques rares : insuffisance cardiaque, arythmie.

Diagnostic

Clinique. Test génétique mais sensibilité de 75 %.

Examens complémentaires

- Troubles de l'hémostase.
- Courbe de croissance, évaluation ophtalmique, auditive, cardiaque (ECG et échocardiographie), rénale (échographie), du développement psychomoteur.
- Conseil génétique.

Traitement

- Traitement symptomatique.
- Prise en charge des complications.
- Hormone de croissance sur avis spécialisé.
- Souvent aucun traitement médical à l'âge adulte.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Oui, 5 cas publiés.

Consultation préconceptionnelle

Conseil génétique.

Diagnostic anténatal

- Tests génétiques sur biopsie du trophoblaste ou amniocentèse.
- Signes échographiques (poly-hydramnios, épanchements pleuraux, œdèmes).
- Diagnostic préimplantatoire possible.

Effets sur la grossesse

Pas d'impact sur la fertilité.

Effets de la grossesse

Décompensation possible de la cardiomyopathie hypertrophique.

Risques fœtaux et néonataux

- Transmission fœtale : 50 %
- Possible hyper ou hypotonie, retard de développement, trouble de l'alimentation.

Niveau de maternité

Pas de niveau recommandé.

Mode d'accouchement

Programmé.

Accouchement par voie basse

Sans particularité.

Césarienne

Sans particularité.

Hémorragie du post-partum

Risque majoré car tendance au saignement (trouble hémostase)

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Recherche de trouble de l'hémostase (Willebrand, déficit FXI) : réservation de CGA.
- Évaluation cardio-pulmonaire (cardiomyopathie hypertrophique, HTAP).
- Évaluation des déformations rachis (scoliose, canal médullaire étroit).
- Risque intubation difficile : privilégier ALR.

Installation

Chariot d'intubation difficile à proximité.

Monitorage

- Monitorage standard.
- Pression invasive selon cardiopathie, HTAP.

Intubation

Risque d'intubation difficile (dysmorphie, déformation thoracique).

Anesthésie générale

Prise en compte de la cardiomyopathie. Éviter kétamine, hypoxie (majore HTAP).

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

- Bilan d'hémostase préalable.
- Difficultés techniques possibles (scoliose, déformation).

Après l'accouchement

Post-partum

- Mère : surveillance du risque hémorragique.
- Enfant : prise en charge et évaluation pédiatrique.

Allaitement maternel

Sans particularité.

À retenir

- Syndrome clinique hétérogène associant une dysmorphie faciale, une petite taille, des déformations squelettiques, une atteinte cardiaque (sténose artère pulmonaire, cardiomyopathie hypertrophique) et une tendance aux saignements. Les symptômes s'estompent avec l'âge et la plupart des adultes ne nécessite aucun traitement médical particulier.
- Deux cas cliniques de grossesse ont été publiés. La grossesse peut présenter un risque de décompensation de la cardiomyopathie. Il existe un risque majoré d'HPP.
- Le mode d'accouchement se fera selon les indications obstétricales.
- L'anesthésiste doit évaluer les anomalies de l'hémostase (Willebrand, déficit facteur XI), la cardiomyopathie (hypertrophique, HTAP) et la possibilité d'une intubation difficile (dysmorphie faciale, déformation thoracique).
- L'anesthésie périmédullaire peut être techniquement difficile (scoliose, déformation).
- Centres de référence sur les anomalies du développement embryonnaire d'origine génétique. Coordonnateur : Pr A .Verloes, Hôpital Robert-Debré.

Bibliographie

Samra T, et al. Indian J Anaesth 2014;58:452-5.
Chase CJ, et al. J Clin Anesth 2013;25(403):406.
McBain J, et al. Can J Anaesth 2006;53(274):278.

Œdème angioneurotique

Angio-oedema

A.-S. Ducloy-Bouthors, P.-Y. Hatron

Autres noms : angio-œdème non histaminique, œdème angioneurotique héréditaire ou acquis, angio-œdème héréditaire (AOH) ou acquis (AOA).

Généralités sur la pathologie

Définition

Syndrome clinique caractérisé par un gonflement localisé et soudain des tissus sous cutanés et des muqueuses, non inflammatoire, non prurigineuse.

Pathogénie

- Déficit du C1Inh (inhibiteur de la fraction C1 du complément) qui contrôle la voie classique du complément, la phase de contact de la coagulation et la cascade fibrinolytique. Tout traumatisme endothélial est alors responsable d'une synthèse brutale et très localisée d'un taux élevé de médiateurs (bradykinine et substance kinine-like) qui augmentent la perméabilité vasculaire et déclencheront l'œdème.
- Cause génétique avec défects des régions p11.2-q13 chromosome 11 (gène SERPING1) pour les AOH de type I et II.
- Facteurs déclenchants : infection, stress, chirurgie, soins dentaires, traumatisme physique mêmes mineur, IEC, œstrogènes, oestroprogestatifs…

Mode de transmission

Autosomique dominant pour les AOH de type I et II : expression phénotypique variable.

Types

Formes primitives : héréditaires (AOH)

- Liées à une anomalie du C1Inh :
  - AOH type I : 85 % des cas. Défaut de la synthèse du C1Inh.
  - AOH type II : 15 % des cas. Déficit fonctionnel du C1Inh.
- Non liées à une anomalie du C1Inh :
  - AOH type III : oestrogénosensible, lié dans 15 % des cas à une mutation du facteur XII.

Formes secondaires : acquis (AOA)

- liées à une anomalie du C1Inh :
  - AOA type I : hyper-activation de la voie classique du complément et consommation exagérée du C1Ihn (syndrome myéloprolifératif, maladie auto-immune).
  - AOA type II : neutralisation du C1Inh par des anticorps anti C1Inh (maladie lymphoproliférative, cancer, hémopathies…)
- Non liées à une anomalie du C1Inh :
  - Médicamenteux (↑ bradykinine) : IEC, Antagonistes des récepteurs de l'angiotensine II.

Situations particulières

- Il existe une susceptibilité aux autres pathologies autoimmunes : lupus, SEP, thyroïdite, polymyosite, Sjogren…
- Le syndrome de Mac Duffie ou vascularite urticariante hypocomplémentémique est une forme rare d'AOA secondaire par acquisition d'Ac anti-C1Q, avec atteinte oculaire, rénale et pulmonaire.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

- Le syndrome de Gleich est un AOA associé à une hyperéosinophylie et une augmentation des IgM (sans atteinte d'organe).

Incidence

AOH : 1/50 000 en France (environ 1 000 patients).

Prévalence

AOA : Cinquante cas publiés.

Sexe ratio

H = F

Signes cliniques

- Œdèmes sous-cutanés ou sous-muqueux, blancs, non douloureux non prurigineux non érythémateux, touchant la face, le cou, la langue, le pharynx, le larynx, (avec le risque majeur d'asphyxie), les extrémités des membres et le tube digestif (pouvant simuler une urgence chirurgicale).
- Œdèmes récidivants et durant au moins 12 h.
- Crises spontanées ou déclenchées.
- Crise douloureuse abdominale mimant une urgence chirurgicale.

Évolution, complications

- Risque vital si atteinte sphère ORL : œdème laryngé fatal.
- Risque de laparotomie blanche.

Diagnostic

- Clinique et dosage du C4.
- Dosage pondéral du C1Inh (néphélométrie, électro-immunodiffusion ou immunodiffusion radiale) et activité : abaissé dans les AOH de type I et II mais le plus souvent normal dans les types III.

Examens complémentaires

Bilan digestif.

Traitement

AOHéréditaire

- Traitement curatif des crises d'AOH
  - Hospitalisation eu USI si crise sévère (œdème laryngé).
  - Corticoïdes et antihistaminiques inefficaces.
  - Traitement symptomatique de la dyspnée, de l'hypovolémie, de la douleur et des vomissements (formes abdominales).
  - Éviter PFC car risque entretenir la crise.
  - Trois traitements disponibles :
    - Concentré de C1Inh : 20 UI/kg IV
    - Conestat alfa, analogue recombinant du C1Inh : 50 UI/kg en IV lente, 4200 UI si poids >84kg.
    - Icatibant, inhibiteur des récepteurs de la bradykinine : 30 mg SC, à renouveler si besoin 6h après.
- Traitement de fond d'AOH :
  - Danazol (androgène de synthèse qui augmente la synthèse hépatique de C1Inh) : 50 à 600 mg/j puis posologie minima efficace.
  - Acide tranéxamique (Inhibe la plasmine, contre-indiqué si ATCD thrombose) : 3 g/j VO
- Prévention de AOH avant chirurgie/soins dentaires/geste invasif (même sans anesthésie)

- Hospitalisation au moins 24 h avant geste.
- Danazol : max 600 mg/j pendant 5-10 avant le geste.
- Si urgence : Concentrés C1Inh 20 UI/kg, 1h avant le geste.

AOAcquis
- Type I : acide tranéxamique, danazol, traitement de la maladie associée
- Type II : acide tranéxamique, danazol, traitement de la maladie associée + Corticoïdes, cyclophosphamide, échanges plasmatiques
- Médicamenteux : éviction définitive du médicament : dextrans, IEC, Antagonistes des récepteurs de l'Angiotensine II, Diane, Androcur…

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Oui

Consultation préconceptionnelle

- Pas de restriction de grossesse mais avis spécialisé avant conception pour arrêter tous médicaments potentiellement dangereux.
- Arrêt des androgènes (danazol) avant la conception car risque de masculinisation du fœtus féminin.
- En l'absence de données chez la femme enceinte, contre-indications du Conestat et Icatibant,

Pendant la grossesse

- Poursuite de l'acide tranéxamique possible au premier trimestre dans le cas de l'œdème angioneurotique (non tératogène). Possible au 2e et 3e trimestre, quelle que soit l'indication).
- Discuter arrêt de l'acide tranéxamique si risque thrombotique.
- Pouvoir disposer en salle de travail de concentrés de C1Ihn.

Diagnostic anténatal

Possible si AOH.

Effets sur la grossesse

Fertilité normale.

Effets de la grossesse

- Aggravation ou amélioration de l'AO dans 1/3 des cas.
- Crises péripartum plus rares mais décrites au 3e trimestre.
- Pas de prophylaxie systématique mais disponibilité immédiate de concentrés de C1Inh.

Risques fœtaux et néonataux

- Risque transmission fœtale 50 % si AOH type I, II.
- Absence de risque de fœtopathie, même en cas de crise.

Niveau de maternité

- Avis du médecin référent de l'AO.
- Pouvoir disposer de tous les traitements dont les concentrés C1Inh.

Accouchement par voie basse

- À programmer avec déclenchement possible (sans prophylaxie).
- Concentrés C1Inh disponibles en salle accouchement.
- Définir le protocole de prophylaxie exact.

- Le travail peut déclencher un œdème laryngé et l'accouchement, un œdème périnéal.
- Avant toute manœuvres traumatisantes (épisiotomie, extraction instrumentale, DA, RU), prévenir toute crise grave avec 20 UI/kg IV de concentrés de C1Inh IV.
- Si poussée évolutive : 20 UI/kg IV de concentrés de C1Inh IV.
- AVB possible sous péridurale, ou APM.
- Danazol en post-partum.

Césarienne

- Incidence césarienne identique que population normale.
- Si césarienne programmée, prévenir crise par 20 UI/Kg de Concentrés C1Inh : 20 UI/kg 1h avant induction et une seconde dose de 20 UI/kg disponible au bloc.
- Danazol en post-partum.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Histoire de la maladie : fréquence et localisation des angio-œdèmes ; facteurs déclenchants, traitements, maladies auto-immune associées (lupus, syndrome myéloprolifératif).
- Bilan hépatique (Danazol).
- Protocole de prophylaxie établi et disponibilité de concentrés de C1Inh.

Installation

- Attention aux points d'appuis : éviter compressions.
- Disponibilité de concentrés de C1Inh.
- Matériel intubation difficile et de trachéotomie disponible.

Intubation

Éviter intubation (risque angio-œdème laryngé avec 25 à 30 % décès si diagnostic et traitement tardif).

Anesthésie générale

Pas de particularité pharmacologique.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

APM à privilégier. Balance bénéfice risque en faveur de l'analgésie péridurale pendant le travail obstétrical et pour l'aide à l'expulsion.

Après accouchement

Post-partum

- Surveillance en milieu hospitalier au moins 72H.
- Cure de Danazol : 400 mg/j pendant 5 jours.
- Éviter AINS.

Allaitement maternel

- Traitement de fond : androgènes contre-indiqués.
- Acide tranéxamique autorisé pendant allaitement sans restriction si administration orale mais préférer retarder allaitement de 4 heures si administration intraveineuse.
- Allaitement maternel augmente la fréquence des crises en particulier chez les patientes à expression digestive prédominante (avec un lien authentifiée avec taux de prolactine).
- Traitement de la crise avec les concentrés C1Inh.
- Pas de données concernant allaitement maternel et Conestat et Icatibant,

À retenir

- Syndrome clinique caractérisé par un gonflement localisé et brutal des tissus sous cutanés et des muqueuses (œdèmes blancs, non prurigineux). Il existe un déficit en inhibiteur de la fraction C1 du complément, responsable en cas de traumatisme endothélial d'une libération massive de médiateurs qui augmentent la perméabilité vasculaire. Le pronostic vital est engagé en cas d'œdème laryngé. D'autres pathologies auto-immunes peuvent être associées (lupus, SEP, thyroïdite, polymyosite, Gougerot-Sjögren).
- La grossesse est possible chez les patientes atteintes d'AOH. Les médicaments potentiellement dangereux sont interrompus (danazol si fœtus féminin, Conestat et Icatibant,). La poursuite de l'acide tranéxamique est possible pendant la grossesse. La grossesse nécessite un suivi par le médecin référent et une PEC en niveau 2-3 avec une disponibilité immédiate de concentrés de C1Ihn. Une aggravation de la maladie est rare mais possible au 3eme trimestre. La maladie n'est pas responsable de fœtopathie.
- L'accouchement doit être programmé. Le travail peut déclencher un œdème laryngé et l'accouchement, un œdème périnéal. L'accouchement par voie basse est possible sous analgésie péridurale.
- Il est indispensable de :
  - Disposer d'un protocole d'administration de concentrés de C1Inh IV en salle de travail et de césarienne. Pas de prophylaxie systématique au cours du travail mais administration impérative avant toute manœuvre traumatisante (épisiotomie, extraction instrumentale, DA, RU) et avant toute césarienne.
  - D'éviter les compressions, les traumatismes physiques même mineurs.
  - D'éviter les facteurs déclenchants : stress, soins dentaires, chirurgie, IEC, œstrogènes, oestroprogestatifs…
- Les techniques anesthésiques privilégient les anesthésies périmédullaires. L'anesthésie générale doit éviter toute intubation en raison d'une intubation difficile, voire impossible (risque angio-œdème laryngé).
- Centre national de référence des angioœdèmes à kinines (CréAK). coordonnateur : Dr L Bouillet. CHU Grenoble. Hôpital Albert Michallon

Bibliographie

Caballero T, et al. Int J Womens Health 2014;6:836-48.
Caballero T, et al. J Allergy Clin Immunol 2012;129:308-20.
Bouillet L, et al. Rev Méd Interne 2002;23:533-41.

Ostéogenèse imparfaite
Osteogenesis imperfecta

V. Fuzier

Autres noms : maladie « des os de verre », maladie de Lobstein (forme modérée), maladie de Porak et Durante (forme sévère et mortelle).

Généralités sur la pathologie

Définition

Ostéopathie génétique caractérisée par une fragilité et une faible masse osseuse, responsables de fractures à répétition.

Pathogénie

- Elle est secondaire à un défaut qualitatif et quantitatif de la synthèse du collagène.
- Maladie génétique. Mutation des gènes codant pour chaînes du collagène de type 1 (os, peau, dents, ligaments).

Mode de transmission

Autosomique dominant (95 %) ou récessif.

Types

- Type 1 : forme modérée (la plus fréquente) : Maladie de Lobstein.
- Type II : forme létale (par insuffisance respiratoire) : Maladie de Porak et Durante.
- Type III : forme sévère non mortelle.
- Type IV, V, VI et VII : formes intermédiaires.

Incidence

1/10 000 à 20 000

Prévalence

6,5/100 000

Sexe ratio

Prédominance féminine

Signes cliniques

- Fractures à répétition, pour traumatisme bénin, déformations osseuses : cyphoscoliose, déformation thoracique, pectus excavatum, « impression basilaire » (C1 et C2 enfoncés dans le trou occipital).
- Petite taille.
- Sclérotiques bleues ou grises.
- Surdité.
- Dentinogenèse imparfaite (fragilité émail).
- Hyperlaxité, fragilité ligamentaire (70 %).
- Fragilité peau et capillaires.
- Trouble hémostase primaire (anomalies de l'agrégation plaquettaire).

Évolution, complications

Insuffisance cardiaque et insuffisance respiratoire.

Diagnostic

- Histoire familiale (transmission de génération en génération).
- Clinique.
- Radiologiques (ostéoporose, calcifications semblables à des os wormiens) et ostéodensitométrie (densité osseuse faible).

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Examens complémentaires
Évaluation cardio-respiratoire.

Traitement
- Bisphosphonates si formes sévères.
- Antalgiques (morphine).
- Vitamine D et calcium, tout au long de la vie.
- Chirurgie orthopédique.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte
4 cas publiés.

Consultation préconceptionnelle
Conseil génétique proposé aux parents atteints de la maladie ou qui ont un membre de la famille atteint.

Diagnostic anténatal
- Possible dans certains cas (échographie, Radiologique, biologie moléculaire).
- IMG proposée si forme létale.

Effets sur la grossesse
↑ Morbidité maternelle si forme sévère (insuffisance cardiaque, respiratoire).

Effets de la grossesse
- Douleurs dorsolombaires par tassements ou fractures vertébrale.
- Fracture bassin, vertèbres.

Risques fœtaux et néonataux
Transmission au fœtus de 50 %.

Niveau de maternité
Maternité de proximité possible sauf en cas d'atteinte cardio-respiratoire.

Mode d'accouchement
- Selon le risque de fracture du bassin et du col fémoral.
- Césarienne plus fréquente.

Accouchement par voie basse
- Prudent car risque fracture bassin, col fémoral.
- Possible si bassin OK. Travail dirigé et tocographie interne.
- Éviter les efforts expulsifs. Extraction instrumentale prudente.
- Délivrance artificielle et révision utérine systématique, Ocytocine en post-partum.

Césarienne
- Si cypho-scoliose importante.
- Si disproportion foeto-pelvienne.
- Risque de rupture utérine (fragilité du myomètre par diminution collagène).
- Délivrance artificielle et révision utérine systématique, ocytocine en post-partum.

Hémorragie du post-partum
Risque HPP par atonie utérine, rupture utérine.

Prise en charge anesthésique

Évaluation
- Respiratoires (syndrome restrictif) corrélées aux malformations spinales et déformation thoracique (*pectus excavatum*). Vérifier la tolérance au décubitus dorsal.
- Cardiologique

- Thyroïdien (hyperthyroïdie).
- Bilan coagulation (anomalie d'agrégation plaquettes, efficacité de desmopressine)
- Réservation CGR (risque HPP).
- État Bucco-dentaire.

Installation

- Prudente : protection des points d'appuis, matelas mousse et gélose.
- Décubitus dorsal mal supporté. Éviter brassard de pression non invasive, cathéter artériel et 2 VVP bon calibre. Fragilité vasculaire.
- Monitorage température (risque hyperthermie)

Intubation

- Importance de préoxygénation. Éviter l'hyper-extension du cou.
- Risque de fracture mandibule et bris dentaire.
- Risque intubation difficile : déformation thoracique, micrognatie.

Anesthésie générale

- Succinylcholine peut induire des fasciculations responsables de fractures.
- Risque respiratoire car syndrome restrictif (*pectus excavatum* et cyphoscoliose).

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

- Vérifier plaquettes + agrégation plaquettaires.
- Possible mais difficile (cyphoscoliose, petite taille, fractures rachis).
- Extension et efficacité aléatoire.
- Titration AL.

Après l'accouchement

Post-partum

Non documenté.

Allaitement maternel

Allaitement long déconseillé (il faut minimiser la période durant laquelle la densité osseuse est diminuée).

À retenir

- ▶ Ostéopathie génétique caractérisée par une fragilité et une faible masse osseuse, responsables de fractures à répétition.
- ▶ La grossesse est déconseillée en cas d'atteinte cardio-respiratoire sévère. La césarienne reste privilégiée en raison des risques de fractures du bassin et des fémurs lors d'un AVB. L'accouchement par voie basse est cependant possible en évitant les efforts expulsifs.
- ▶ Il existe un risque majoré d'HPP en raison d'anomalies de l'agrégation plaquettaire, d'atonie et de rupture utérine fréquents.
- ▶ La surveillance non invasive de la pression artérielle peut être responsable de fractures.
- ▶ Les anesthésies périmédullaires sont possibles en l'absence d'anomalies de l'agrégation plaquettaire. Elles peuvent être techniquement difficiles à réaliser (déformation rachis).
- ▶ L'anesthésie générale est à risque d'intubation difficile (éviter l'hyperextension cervicale, risque de fracture de mandibule). La succinylcholine doit être évitée afin de limiter les fasciculations responsable de fractures.
- ▶ Centres de référence pour les maladies osseuses constitutionnelles. Coordonnateur : Pr M. Le Merrer. Hôpital Necker. Paris

Bibliographie

Dinges E, et al. Int J Obstet Anesth 2014;30.
Campos-Obando N, et al. J Clin Endocrinol Metab 2014;99:1107-11.
Tsukamoto M, et al. Masui 2014;63:678-81.
Madu AE, et al. J Mater Fetal Neonatal Med 2013;26:703-5.

Ostéosarcome
Osteosarcoma

R. Fuzier

Autres noms : sarcome ostéogène, tumeur maligne des os.

Généralités sur la pathologie

Définition

Tumeur maligne osseuse se développant surtout pendant la croissance (sauf pour le chondrosarcome qui apparait plus tardivement).

Pathogénie

- Production d'os immature ou de tissu ostéoïde par les cellules tumorales.
- Pas de facteur étiologique retrouvé. Possibles facteurs génétiques.

Mode de transmission

Il existe une translocation chromosomique dans 90 % des sarcomes Ewing.

Types

Les 3 plus fréquents sont :

- Le sarcome ostéogénique (la + fréquente : 40 %) touche l'extrémité distal du fémur et proximal du tibia. Risque de métastases pulmonaires
- Le chondrosarcome (20 %) est une tumeur du cartilage qui touche le pelvis, les côtes ou le fémur ou humérus. Apparait après l'âge de 40 ans.
- Le sarcome d'Ewing (10 %) touche le pelvis, fémur et tibia. Métastases (poumons, moelle osseuse) très fréquentes au moment du diagnostic. Situations particulières

Les autres tumeurs osseuses sont beaucoup plus rares : le sarcome parostéal, le fibrosarcome, le sarcome de Parker, le chordome et les tumeurs aux cellules géantes de l'os.

Sexe ratio

3/1 000 000 pour ostéosarcome

Signes cliniques

Douleur osseuse. Déformation locale. Scoliose par distorsion pelvienne.

Diagnostic

Biopsie osseuse.

Traitement

- Chirurgie (hémi-pelvectomie avec conservation du membre).
- Chimiothérapie, radiothérapie.

Prise en charge obstétricale

Cas décrit chez la femme enceinte

Quelques cas décrits.

Consultation préconceptionnelle

Recommandée afin de connaitre les possibles répercussions obstétricales en cas d'hémi-pelvectomie (siège plus fréquent, disproportion pelvienne avec scoliose) et d'expliquer le risque de transmission à enfant (sarcome Ewing).

Pendant la grossesse

- En cas de découverte lors de la grossesse : celle-ci ne doit pas retarder le traitement après discussion collégiale avec orthopédistes, oncologues selon le stade du sarcome et le terme de grossesse.
- Possibilité d'ITG ou d'accouchement prématuré.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Diagnostic anténatal

Non indiqué.

Effets sur la grossesse

Risque théorique de métastases au niveau du placenta avec un risque de RCIU, mais aucun cas rapporté.

Effets de la grossesse

- Ne semble pas modifie l'évolution de la maladie.
- Risque de fracture pathologique (métastase).
- Risque de retard diagnostic (douleur dorsale de la grossesse).

Niveau de maternité

Choisi après discussion collégiale avec orthopédistes et oncologues.

Mode d'accouchement

Selon la localisation de la tumeur.

Accouchement par voie basse

- Possible sauf si tumeur se développe au niveau pelvien ou lombosacrée.
- Attention à position gynécologique : risque de fracture pathologique du fémur.

Césarienne

Si siège, distorsion pelvienne.

Hémorragie du post-partum

Pas de donnée à ce sujet.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Type et localisation de la tumeur et recherche de métastases pulmonaires, moelle osseuse (voir placenta). Avis oncologue et orthopédiste.
- Type de chimiothérapie.

Installation

Prudente (risque fracture pathologique).

Intubation

Sans particularité.

Anesthésie générale

- Attention aux fasciculations de la succinylcholine (fracture pathologique).
- Adapter selon la chimiothérapie.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

Possible.

Après accouchement

Allaitement maternel

Selon chimiothérapie.

À retenir

▶ Tumeur maligne osseuse se développant surtout pendant la croissance. Le sarcome ostéogénique (40 %) touche l'extrémité distale du fémur et proximale du tibia ; il est à risque de métastases pulmonaires. Le chondrosarcome (20 %) est une tumeur du cartilage qui touche le pelvis, les côtes ou le fémur ou humérus. Le sarcome d'Ewing (10 %) touche le pelvis, fémur et tibia. Les métastases (poumons, moelle osseuse) sont très fréquentes au moment du diagnostic.

- La grossesse sera envisageable à distance de toute chimiothérapie et nécessite une consultation préconceptionnelle afin de connaitre les possibles répercussions obstétricales en cas d'hémi-pelvectomie (présentation en siège, disproportion foeto-pelvienne).
- En cas de découverte lors de la grossesse : celle-ci ne doit pas retarder la mise en route du traitement selon le type et la gravité de la tumeur.
- L'accouchement par voie basse est possible sauf en cas de tumeur pelvienne ou lombosacrée. Il existe un risque de fracture pathologique des fémurs lors de la position gynécologique. La césarienne est plus fréquente.
- Les anesthésies périmédullaires sont à privilégier. L'anesthésie générale doit tenir compte des protocoles de chimiothérapie et des répercussions sur les fonctions cardiaques, hépatiques et rénales. La succinylcholine doit être évitée (fasciculations responsables de fractures pathologiques).
- Consultation pour le diagnostic et le traitement des cancers de l'enfant et de l'adolescent. CHU Gustave Roussy, Paris. CHU Oscar Lambret, Lille. CHU de la Timone, MARSEILLE. CHU Lyon.

Bibliographie

Corrêa RR, et al. Arch Gynecol Obstet 2012;286:1601-2.
Quaye AA, et al. Int J Obstet Anesth 2010;19:340-2.
Chihara, et al. Gynecol Obstet Invest 2003;56:218-20.

Paludisme
Malaria

V. Fuzier, J. Gnanih

Autre nom : malaria.

Généralités sur la pathologie

Définition

Protozoose due à hématozoaire du genre *Plasmodium*. Maladie à déclaration obligatoire.

Pathogénie

Le parasite possède un cycle biologique complexe avec une phase de reproduction sexuée qui se produit chez l'anophèle femelle et une phase de reproduction asexuée chez l'homme. La forme inoculée migre dans le foie pour donner des mérozoïtes qui pénètrent ensuite dans les hématies.

Mode de transmission

Transmission par les piqures de l'anophèle femelle. Réservoir strictement humain.

Types

4 types de paludisme humain :

- *Plasmodium falciparum* (80 % des cas) : zones tropicales et intertropicales. Il est le seul responsable d'accès pernicieux.
- *Plasmodium vivax* : zones tempérées chaude.
- *Plasmodium ovale* : Afrique intertropicale.
- *Plasmodium malariae* : limité dans les foyers en zone.

Situations particulières

Ne pas confondre avec les autres fièvres hémorragiques : dengue, hépatite virale fulminante, leptospirose, fièvre typhoïde…

Incidence

- 5 000 cas de paludisme d'importation chaque année, en France (dont une dizaine de décès).
- 80 % due à *P. falciparum*, en provenance d'Afrique subsaharienne.

Signes cliniques

- Toute fièvre survenant dans les 2 mois suivant le retour d'un séjour en pays d'endémie doit faire rechercher un paludisme.
  - Phase incubation (durée variable selon type de *Plasmodium*) : asymptomatique.
  - Accès palustre simple (5-10 jours) : fièvre, céphalée et signes digestifs sans splénomégalie à ce stade.
  - Accès intermittents : accès fébrile en 3 phases ; frissons puis fièvre > 40°C puis sueurs. Hépato-splénomégalie inconstante.

Évolution, complications

Le paludisme grave (si enfant, femme enceinte, immunodéprimé, personne âgée) est dû au *P. falciparum*. Le paludisme grave est marqué par une dysfonction d'organes (défaillance neurologique, hépatique, respiratoire, cardiovasculaire, rénale, hématologique et de l'hémostase) et une dysfonction métabolique (acidose métabolique, lactique, hypoglycémie).

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Diagnostic

Diagnostic direct sur frottis-goutte épaisse. PCR possible.

Examens complémentaires

Recherche d'une thrombopénie très fréquente, anémie hémolytique tardive, syndrome inflammatoire, cytolyse hépatique fréquente, insuffisance rénale fonctionnelle, hypoglycémie.

Traitement

- Antipaludéens (souvent insuffisant car phénomène de résistance du parasite).
- Traitement symptomatique.
- Éviter les AINS et aspirine, en raison du risque de coagulopathie.
- Prévention individuelle contre les piqures de moustiques.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

- En Afrique, dans les zones de transmission soutenue de *P. falciparum*, environ une femme sur 4 présente des signes d'infection au moment de l'accouchement.
- Peu de données sur l'anesthésie obstétricale : 1 seul article.

Consultation préconceptionnelle

- Il reste recommandé aux femmes enceintes d'éviter les zones endémiques.
- La primaquine et l'halofantrine, ainsi que les sulfamides et les cyclines sont contre-indiqués pendant la grossesse.

Pendant la grossesse

- La quinine (est le traitement de référence chez la femme enceinte. Elle n'a pas d'effet tératogène mais expose aux risques d'hypoglycémie profonde (dont les signes sont difficiles à distinguer de ceux du neuropaludisme) et de fièvre bilieuse hémoglobinurique.
- La chloroquine, l'association chloroquine-proguanil et l'association atovaquone et proguanil peuvent être utilisées pendant la grossesse. La méfloquine est possible quel que soit le terme.
- Surveillance de la glycémie indispensable.

Diagnostic anténatal

Non indiqué.

Effets sur la grossesse

Une séquestration du parasite au niveau du placenta est responsable d'anomalies placentaires (inflammation, épaississement). Ce qui explique les risques de fausses couches (10 %), de MFIU (10 %), d'accouchement prématuré (10-25 %) et de RCIU (25-50 %).

Effets de la grossesse

Le paludisme grave est plus fréquent chez la femme enceinte (immunité particulière, infestation du placenta). Les accès palustres sont plus fréquents chez la primipare et au cours du second et troisième trimestre. L'anémie est fréquente. Le risque d'œdème pulmonaire palustre est favorisé par le remplissage.

Risques fœtaux et néonataux

Pas de malformation fœtale mais fausses couches, RCIU, MFIU, accouchement prématuré. Paludisme congénital rare (0,5 %) se manifeste par une simple infestation ou par la véritable maladie.

Niveau de maternité

La présence d'un seul signe de gravité, nécessite une hospitalisation en réanimation et donc un transfert en maternité possédant une réanimation.

Mode d'accouchement

Selon les indications obstétricales.

Accouchement par voie basse

Sans particularité.

Césarienne

Césarienne en urgence dans contexte de paludisme grave.

Hémorragie du post-partum

Risque majoré car thrombopénie fréquente.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Connaitre les organes maternels atteints (SNC, foie, rein, myocarde, poumons) afin d'exclure un paludisme grave.
- Rechercher anémie hémolytique, thrombopénie, neutropénie, hémolyse, cytolyse.
- Connaitre effets indésirables de la quinine : hypoglycémie profonde, trouble du rythme, hypotension, allongement QT.
- Hypoglycémie (insuffisance hépatique, quinine) à surveiller.

Installation

Monitorage invasif en cas de paludisme grave.

Intubation

Sans particularité.

Anesthésie générale

Attention prudence au remplissage, risque d'œdème pulmonaire palustre.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthesie

APM contre-indiquée dans les paludismes graves (défaillance d'organes, sepsis, neuro-paludisme).

En dehors d'un accès palustre, l'APM est possible en l'absence de thrombopénie.

Après l'accouchement

Post-partum

Prise en charge du nouveau-né par l'équipe de pédiatrie pour prélèvements et traitements adéquats. Le paludisme congénital nécessite rarement un traitement.

Allaitement maternel

Allaitement possible mais contre-indiqué avec certains traitements.

À retenir

- Au cours de la grossesse, le paludisme est plus fréquent, plus sévère, plus atypique et plus difficile à traiter.
- Le paludisme grave est plus fréquent chez la femme enceinte (immunité particulière, infestation du placenta). Il est marqué par une dysfonction d'organes (défaillance neurologique, hépatique, respiratoire, cardiovasculaire, rénale, hématologique) et une dysfonction métabolique (acidose métabolique, lactique, hypoglycémie). L'anémie est fréquente. Le risque d'œdème pulmonaire palustre est favorisé par le remplissage.

Le risque hémorragique est majoré en cas de thrombopénie ou de paludisme grave. La présence d'un seul signe de gravité, nécessite une hospitalisation en réanimation et donc un transfert en niveau 3. La mortalité est importante (50 %) en cas de paludisme grave.

▶ Le parasite n'a pas d'effet tératogène mais il existe des risques de fausses couches, prématurité, RCIU et de mort fœtale. La quinine est le traitement de référence chez la femme enceinte mais elle expose aux risques d'hypoglycémie profonde et de fièvre bilieuse hémorragique.

▶ Les anesthésies périmédullaires sont contre-indiquées en cas de paludisme grave, d'hyperthermie, de sepsis. En dehors des accès palustre, elles restent possibles en l'absence de thrombopénie.

▶ Centre national de référence de l'épidémiologie du paludisme d'importation et autochtone (CNREPI)

Bibliographie

Lynch M, et al. Lancet Infect Dis 2013;13:997-9.

Mathew DC, et al. Int J Obstet Anesth 2011;20:341-4.

Anon. 2000. Prise en charge et prévention du paludisme d'importation à plasmodium falciparum. Recommandations pour la pratique clinique (révision de la conférence de consensus de 1999).

Paralysie périodique hyperkaliémique
Hyperkalemic periodic paralysis

D. Benhamou

Autres noms : Maladie de Gamstorp, adynamie épisodique héréditaire.

Généralités sur la pathologie

Définition

Myotonie génétique caractérisée par une crise aigüe épisodique de faiblesse musculaire importante associée à une hyperkaliémie. Elle appartient aux myotonies par canalopathies.

Pathogénie

- C'est une anomalie de l'excitabilité du muscle squelettique secondaire à une mutation des canaux sodium membranaires (dysfonctionnement du sarcolemme).
- Cause génétique. Mutation du gène codant le canal sodique des muscles squelettiques SCN4A.
- Elle peut être aggravée par le potassium et déclenchée par un effort physique intense (anesthésie, accouchement), un stress, le froid, la grossesse, la consommation d'alcool, le jeûne et l'acidose.

Mode de transmission

Autosomique dominant.

Types

- Forme avec myotonie.
- Forme sans myotonie.
- Forme avec paramyotonie. La paramyotonie congénitale caractérisée par une myotonie qui est provoquée par le froid et l'exercice.

Situations particulières

- Ne pas confondre avec la paralysie périodique hypokaliémique (voir fiche).
- Ne pas confondre avec les dystrophies musculaires (voir fiche).

Prévalence

1/200 000

Signes cliniques

- Survient avant 10 ans : Accès de faiblesse musculaire pendant quelques minutes à quelques heures (le plus souvent < 1 h). d'abord aux membres inférieurs puis supérieurs puis la face (yeux et langue).
- Rare atteinte respiratoire.

Évolution, complications

Possibilité de faiblesse musculaire persistante entre les crises

Arythmie sur hyperkaliémie.

Diagnostic

Clinique. EMG + test d'effort. Génétique.

Examens complémentaires

Hyperkaliémie > 5,5 mEq/l, augmentation des CPK.

ECG.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Traitement

- Symptomatique : éviction des facteurs déclenchants (supplémentation en potassium, stress, froid important, effort intense, alcool).
- Prévention par les β2-mimétiques.
- Repas riche en hydrates de carbone.
- Acétazolamide en traitement de fond.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Oui

Consultation préconceptionnelle

- Grossesse possible.
- Prise chronique de acétazolamide est à éviter.
- À discuter avec spécialiste.

Pendant la grossesse

- Suivi neurologique et anesthésique.
- Éviter les facteurs déclenchants.
- Régime hyperglucidique et sans apport en potassium.

Diagnostic anténatal

Non indiqué car maladie de bon pronostic.

Effets sur la grossesse

Augmentation de la morbidité maternelle en cas de crise (paralysie, arythmies ventriculaires).

Effets de la grossesse

Possible exacerbation de la maladie en post-partum avec crise myotonique décrite.

Risques fœtaux et néonataux

Transmission au fœtus dans 50 %.

Niveau de maternité

En niveau 3 (principe de précaution).

Mode d'accouchement

Selon indications obstétricales.

Accouchement par voie basse

Extraction instrumentale pour éviter les efforts de poussées trop importants.

Césarienne

Plus fréquente car présentation du siège plus fréquente.

Hémorragie du post-partum

Pas de risque majoré.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Cardiologique (ECG) voire respiratoire.
- Dosage kaliémie et fonction rénale
- Apport glucidique et les solutions glucosés en préopératoire.
- Administrer des diurétiques favorisant élimination du potassium.
- Éviter le jeûne et les apports de potassium.

Installation

- Monitorage complet en salle de naissance (scope).

- Réchauffer (éviter le froid) la salle, la patiente et les solutés.
- Monitorage de la température.
- Possible cathéter artériel pour contrôle régulier de la kaliémie

Intubation

- Risque inhalation (dysphagie).
- Extubation tardive (vérifier kaliémie et monitorage de la curarisation, et cliniquement la force musculaire).

Anesthésie générale

- Les halogénés ne sont pas recommandés en raison du risque de dépression myocardique ; de plus, ils favorisent les frissons au réveil avec un risque de myotonies.
- Le suxaméthonium est contre-indiqué en raison du d'une hyperkaliémie menaçante. Les curares non dépolarisants peuvent être employés, sous couvert d'un monitorage de la curarisation.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

- Analgésie péridurale précoce au cours du travail et solutions AL à faibles concentrations.
- Si césarienne
- Ne pas tester avec le froid (risque d'induire crise).

Après accouchement

Allaitement maternel

Contre-indiqué si acétazolamide.

À retenir

▶ Myotonie génétique caractérisée par une crise aigüe épisodique de faiblesse musculaire importante, aux membres inférieurs puis supérieurs puis la face, associée à une hyperkaliémie. Pas d'atteinte des muscles respiratoires. Le risque majeur est celui de troubles du rythme sur hyperkaliémie. Il existe des formes avec ou sans myotonie. Dans les formes avec myotonie, la crise est peu intense.

▶ La grossesse est possible en évitant les facteurs déclenchants (stress, froid, effort intense, jeûne) et sous apports glucidiques. La grossesse est à risque d'arythmie maternelle et de faiblesse musculaire chez le nouveau-né. Elle nécessite une PEC en niveau 3 pour suivi neurologique et cardiologique.

▶ Il faut détecter rapidement toute hyperkaliémie (biologie, scope). L'accouchement peut nécessiter une extraction instrumentale ou une césarienne, afin de limiter les efforts.

▶ Les techniques d'anesthésie privilégient les anesthésies périmédullaires.

▶ Éviter le jeûne, l'hypothermie et les substances hyperkaliémiantes. Les halogénés ne sont pas recommandés. La succinylcholine est contre-indiquée (hyperkaliémie menaçante). Les curares non dépolarisants peuvent être employés, sous couvert d'un monitorage de la curarisation.

▶ Centre de référence des canalopathies musculaires. Coordonnateur : Pr B Fontaine. Hôpital Pitié Salpêtrière.

Bibliographie

Finsterer J, et al. Neurologist 2009;15:289-90.
Finsterer J. Acta Neurol Scand 2008;117:145-58.
Mackenzie MJ, et al. Int J Obstet Anesth 2006;15:329-31.

Paralysie périodique hypokaliémique
Hypokalemic periodic paralysis

D. Benhamou

Autres noms : maladie de Westphal, syndrome de Andersen-Tawil.

Généralités sur la pathologie

Définition

Myotonie génétique caractérisée par une crise aigüe épisodique de faiblesse musculaire importante et une paralysie flasque associée à une hypokaliémie. Elle appartient aux myotonies par canalopathies.

Pathogénie

- C'est une anomalie de l'excitabilité du muscle squelettique secondaire à une mutation des canaux calcium ou sodium membranaires (dysfonctionnement du sarcolemme).
- Cause génétique. Mutation du gène codant le canal calcium des muscles squelettiques CACNL1A3 sur chromosome 1 et dans une moindre mesure mutation du canal sodium SCN4A sur chromosome 17 et canal potassium KCNE3 sur chromosome 11 et canal chlore CLCN1.
- Elle peut être déclenchée par un effort physique intense (anesthésie, accouchement), un stress, le froid, la grossesse, les menstruations, un repas riche en hydrate de carbone, une perfusion de sérum glucosé.

Mode de transmission

- Autosomique dominant (75 %).
- Mutation de novo (25 %).

Types

- Type 1 : mutation du canal calcium (70 %).
- Type 2 : mutation du canal sodium (10 %).

Situations particulières

- Ne pas confondre avec la paralysie périodique hyperkaliémie.
- Ne pas confondre avec les dystrophies musculaires.

Prévalence

1/100 000

Signes cliniques

- Survient après 20 ans, et surtout le matin.
- Accès de paralysie flasque des membres réversible au repos survenant après un effort physique. Hyporéflexie.
- Tétraplégie transitoire.
- Parfois paralysie muscles respiratoires accessoires (dyspnée, difficulté à tousser) ou muscles oropharyngés (dysphagie).
- Il n'y a jamais de manifestation myotonique.

Évolution, complications

Trouble du rythme ventriculaire. Paralysie avec atteinte des muscles respiratoires.

Diagnostic

Clinique. EMG + test d'effort. Génétique.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Examens complémentaires
- Hypokaliémie < 3 mEq/l. ECG.
- Bilan thyroïdien (éliminer une paralysie périodique hypokaliémique thyrotoxique).

Traitement
- Eviction des facteurs déclenchants (stress, froid important, effort intense, apport riche en glucose, insuline, β2-mimétiques, diurétiques, adrénaline, AL adrénaliné, alcool, caféine), supplémentation en potassium.
- Acétazolamide si atteinte des canaux calciques.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte
Oui.

Consultation préconceptionnelle
- Grossesse possible.
- Prise chronique de acétazolamide est à éviter. A discuter avec spécialiste.

Pendant la grossesse
- Suivi neurologique et anesthésique.
- Éviter les facteurs déclenchants.
- Régime hypoglucidique et apport en potassium.
- 1 cas publié de crise déclenchée par la β-méthasone.

Diagnostic anténatal
Non indiqué.

Effets sur la grossesse
Augmentation de la morbidité maternelle en cas de crise (paralysie, arythmies ventriculaires, insuffisance respiratoire).

Effets de la grossesse
Possible exacerbation de la maladie.

Risques fœtaux et néonataux
Transmission au fœtus dans 50 % mais aucun cas de paralysie néonatale retrouvée dans littérature.

Niveau de maternité
Niveau 3 (principe de précaution).

Mode d'accouchement
Selon indications obstétricales.

Accouchement par voie basse
Extraction instrumentale pour éviter les efforts de poussées trop importants.

Césarienne
Plus fréquente car présentation du siège plus fréquente.

Hémorragie du post-partum
Pas de risque majoré.

Prise en charge anesthésique

Évaluation
- Cardiologique (ECG) voire respiratoire.
- Dosage kaliémie, fonction rénale.
- Éviter tout apport glucidique et les solutions glucosés en préopératoire.
- Éviter insuline, sympathicomimétique, lasilix, solution adrénalinée.

Installation

- Réchauffer (éviter le froid) la salle, la patiente et les solutés.
- Monitorage de la température. Disponibilité de potassium en PSE.
- Possible cathéter artériel pour contrôle régulier de la kaliémie.

Intubation

- Risque inhalation (dysphagie).
- Extubation tardive (vérifier kaliémie et monitorage de la curarisation, et cliniquement la force musculaire).

Anesthésie générale

- Les halogénés et la succinylcholine sont à éviter.
- Curares non dépolarisants possibles, sous couvert d'un moniteur de la curarisation.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

- Analgésie péridurale précoce au cours du travail et solutions AL légère pour éviter un bloc moteur pouvant gêner la surveillance de l'imminence d'une crise.
- Éviter les solutions AL adrénalinées.
- Si césarienne. Ne pas tester avec le froid (risque d'induire une crise ?).

Après accouchement

Post-partum

Surveillance respiratoire +++ .

Allaitement maternel

Contre-indiqué si acétazolamide.

À retenir

▶ Myotonie génétique caractérisée par une crise aigüe épisodique de faiblesse musculaire importante et une paralysie flasque associée à une hypokaliémie. Les complications sont les troubles du rythme sur hypokaliémie et la paralysie des muscles respiratoires. Il n'y a jamais de manifestation myotonique.

▶ La grossesse est possible en évitant les facteurs déclenchants (stress, froid, effort intense, repas riche en glucides) et sous régime hypoglucidique et supplémentation potassique. Elle nécessite une PEC en niveau 3 pour suivi neurologique et cardiologique. Aucune paralysie néonatale n'a été retrouvée.

▶ Il faut détecter rapidement toute hypokaliémie (biologie, scope). L'accouchement peut nécessiter une extraction instrumentale ou une césarienne, afin de limiter les efforts.

▶ Les techniques d'anesthésie privilégient les anesthésies périmédullaires, en évitant les solutions adrénalinées d'AL. Éviter le jeûne, l'hypothermie et les substances hypokaliémiantes. Les halogénés et la succinylcholine ne sont pas contre-indiqués mais sont à éviter. Les curares non dépolarisants peuvent être utilisés, sous couvert d'un monitorage de la curarisation.

▶ Centre de référence des canalopathies musculaires. Coordonnateur : Pr B Fontaine. Hôpital Pitié Salpêtrière.

Bibliographie

Teagarden CM, et al. Obstet Gynecol 2011;117:433-5.
Finsterer J. Acta Neurol Scand 2008;117:145-58.
Levitt JO. J Transl Med 2008;6:18.
Parant O, et al. J Gynecol Obstet Biol Reprod. 2007;36:607-10.

Pemphigus et pemphigoïde

C. Ravry, V. Fuzier

Autres noms : maladie de la bulle, pemphigus profond, pemphigoïde bulleuse.

Généralités sur la pathologie

Définition

Groupe de maladies chroniques appartenant aux dermatoses bulleuses. Elles sont d'origine auto-immune et caractérisées par la formation de vésicules dans la couche superficielle de la peau et des muqueuses. La caractéristique de la pemphigoïde bulleuse est le volume plus important des bulles que celui du pemphigus.

Pathogénie

- Dermatose attaquant la peau ou les muqueuses avec des lésions à type de bulles ou de croûtes.
- Cause auto-immune. La cause infectieuse la mieux connue est la syphilis congénitale.

Mode de transmission

Non génétique.

Types

- Pemphigus profond (pemphigus vulgaire) : le plus fréquent en France (72 % des cas).
- Pemphigus superficiel (regroupant les variants séborrhéiques, érythémateux, foliacés et herpétiformes).
- Pemphigoïde gestationis (PG) : forme particulière de pemphigoïde bulleuse survenant au cours de la grossesse ou en post-partum.

Situations particulières

- On trouve au Brésil une maladie qui semble être une forme endémique et particulière de pemphigus foliacé, dite *Fogo selvagem* (feu sauvage).
- Le pemphigus peut être associé à la myasthénie ou au thymome, ainsi qu'à certains syndromes paranéoplasiques (lymphomes, leucoses).

Prévalence

1/2 630 pour pemphigus profond.

Sexe ratio

Prédominance féminine.

Signes cliniques

- Le pemphigus profond débute par l'apparition de bulles sur les muqueuses, surtout au niveau de la bouche, souvent prises pour des aphtes. La rupture rapide des bulles est suivie d'une érosion douloureuse qui entrave l'alimentation. Puis apparition de bulles cutanées au niveau du thorax ou du scalp ; le diagnostic est souvent porté à cette période.
- Le pemphigus superficiel est de présentation clinique plus trompeuse. Il n'y a pas de lésions muqueuses et les lésions cutanées sont des croûtes superficielles, voire des plaques érythémato-squameuses.
- La pemphigoïde gestationnis est marquée par un prurit intense qui va s'accompagner de papules et de plaques érythémateuses, siégeant au niveau de la région péri-ombilicale et pouvant s'étendre de manière assez symétrique à l'ensemble du tégument. Évolution favorable en 1 à 2 mois après accouchement.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Évolution, complications

Évolution favorable grâce à corticothérapie.

Mortalité non négligeable (5 % dans les premières années) par infections systémiques et surinfections des lésions.

Diagnostic

Biopsie : bulle intra-épidermique par acantholyse suprabasale (pemphigus profond) ou sous-cornée (pemphigus superficiel).

Examens complémentaires

Immunofluorescence directe : dépôts d'IgG ± C3 entourant en « résille » les kératinocytes.

Traitement

Corticoïdes. Immunosuppresseurs. Immunoglobulines. Plasmaphérèse.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Une quinzaine de cas. La PG survient chez la multipare au cours du 2e ou 3e trimestre, plus rarement en post-partum.

Consultation préconceptionnelle

Avis dermatologue pour arrêter tout médicament non indispensable.

Diagnostic anténatal

Non indiqué.

Effets sur la grossesse

Aucun.

Effets de la grossesse

- Risque d'aggravation de la maladie.
- Apparition de la pemphigoïde gestationnis (PG).

Risques fœtaux et néonataux

- Risque de prématurité et petit poids de naissance si PG.
- Rarement phemphigus néonatal.

Niveau de maternité

En contact avec dermatologue référent.

Mode d'accouchement

Selon indications obstétricales

Accouchement par voie basse

Sans particularité.

Césarienne

Sans particularité.

Hémorragie du post-partum

Pas de risque majoré.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Examen ORL : localisation des bulles au niveau des VARS.
- Rechercher une affection associée.
- Hémogramme, fonction rénale et hépatique (effets secondaires des traitements).
- Hydratation et trouble électrolytiques (déshydratation secondaire aux suintements des lésions cutanées).

Installation

- Attention aux points d'appui (fragilité cutanéo-muqueuse). Protection des lésions et protection oculaire.
- Réchauffer pour éviter hypothermie.
- Matériel intubation difficile. Matériel trachéotomie disponible.

Intubation

- Intubation difficile (si bulles oro-pharyngées : risque de majoration des lésions, saignement important).
- Risque de trachéotomie en urgence (si obstruction des voies aériennes supérieures).

Anesthésie générale

Pas de particularité pharmacologique.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

Privilégier les APM ; pas de contre-indication si le site de ponction est vierge de toute lésion.

Après accouchement

Post-partum

Si PG : régression des lésions avec évolution favorable en 1 à 2 mois après accouchement.

Allaitement maternel

Contre-indique en fonction des traitements immunosuppresseurs.

À retenir

- Dermatose auto-immune de la peau ou des muqueuses avec des lésions à type de bulles ou de croûtes. Le pemphigus profond (pemphigus vulgaire) est la forme la plus fréquente. L'évolution est favorable sous corticoïdes (voir immunosuppresseurs).
- La pemphigoïde gestationnis est une forme particulière de pemphigoïde bulleuse survenant chez la multipare au 2e ou 3e trimestre de la grossesse. Son évolution est favorable en 1 à 2 mois après l'accouchement.
- La grossesse est possible. Il existe un risque d'aggravation de la maladie. Le mode d'accouchement se fait selon les indications obstétricales.
- Les techniques anesthésiques privilégient les anesthésies périmédullaires (possible si absence de lésion au point de ponction). L'anesthésie générale est à risque d'intubation difficile, voir de trachéotomie en urgence en cas d'obstruction des VARS (traumatismes et saignement des lésions).
- Centres de référence des maladies bulleuses auto-immunes. Coordonnateur : Pr P. Joly. Hôpital Charles Nicolle. Rouen.

Bibliographie

Cayirli M, et al. J Obstet Gynaecol 2014; in press.
Salzberg KW, et al. Cutis 2014;94:206-9.
Solis-Arias MP, et al. Ginecol Obstet Mex 2014;82:64-9.
Ibrahim SB, et al. BMJ Case Rep 2012;28:2012.

Périartérite noueuse
Polyarteritis nodosa

A. Fournet-Fayard

Autre nom : maladie de Kussmaul-Maier.

Généralités sur la pathologie

Définition

Vascularite systémique segmentaire et nécrosante au niveau des artères de petit et moyen calibre, touchant plusieurs organes (reins, système nerveux, digestif et cœur préférentiellement).

Pathogénie

- Nécrose fibrinoïde de la média et infiltration périvasculaire à polynucléaires neutrophiles et éosinophiles avec prolifération intimale à la phase aigüe ; possibilité de lésions d'âges différents. Lésions segmentaires et transmurales siégeant volontiers aux bifurcations artérielles. La lésion peut être le siège d'une dilatation anévrismale, d'une thrombose ou d'une sténose.
- Maladie auto-immune.

Mode de transmission

Non génétique.

Types

- Forme idiopathique.
- Forme virale : hépatite B, plus rarement VIH, Parvovirus B19, EBV.
- Forme associée à des hémopathies malignes ou des néoplasies.

Situations particulières

Diagnostic différentiel avec d'autres vascularites. Parfois difficile à différencier de la polyangéite microscopique.

Incidence

0,6/100 000

Prévalence

4/100 000

Sexe ratio

3 hommes/2 femmes (pic d'incidence entre 40 et 60 ans).

Signes cliniques

- Amaigrissement > 4 kgs, hyperthermie, arthralgies, asthénie.
- *Livedo reticularis*.
- Myalgies diffuses, faiblesse musculaire ou sensibilité des membres inférieurs.
- Mono ou polyneuropathie sensitivo-motrice (SPE et SPI, paires crâniennes) ou atteinte du SNC.
- HTA (pression diastolique > 90 mm Hg).
- Nausées, douleurs abdominales, diarrhée, anorexie.
- Atteinte cutanée : nodules sous-cutanés, purpura infiltré, ulcères nécrotiques voire gangrène.
- Atteinte rénale : néphropathie vasculaire avec HTA rénine-dépendante (pas d'atteinte glomérulaire).
- Atteinte cardiaque.

Évolution, complications

- L'évolution spontanée est mortelle. Mortalité des formes actives non traitées : 50 % à 1 an et < 13 % à 5 ans.
- Un traitement précoce permet la rémission. Risque de rechute rare.
- Occlusion artérielle, formation de granulomes et de fibrose périvasculaire (endartérite fibreuse), hémorragies digestives, péritonite par perforation, pancréatite, rupture anévrismale, thrombose artérielle et infarctus (rénal, cardiaque, mésentérique, cérébral).Les PAN cutanées sont moins sévères mais leur évolution plus longue.

Diagnostic

Clinique : au moins 3 des 10 critères émis par l'*American College of Rheumatology* 1990.

Examens complémentaires

- Insuffisance rénale (urée > 400 mg/l ou créatininémie > 15 mg/l).
- Marqueurs sériques de l'hépatite B (antigène HBs ou anticorps anti-HBs).
- Anomalies artériographiques digestives et rénales (anévrismes et/ou occlusions des artères viscérales).
- Biopsie d'une artère de petit ou moyen calibre montrant la présence de polynucléaires dans la paroi artérielle.
- TDM abdominal.

Traitement

- Corticothérapie
- Immunosuppresseur (cyclophosphamide, azathioprine).
- Si forme liée au VHB : corticothérapie, antiviraux B, échange plasmatique.
- Traitement symptomatique : antihypertenseurs, transplantation rénale.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Oui. Pronostic maternel et fœtal est fonction de l'activité de la PAN et de l'existence d'une atteinte rénale.

Consultation préconceptionnelle

- Grossesse déconseillée si :
  - Maladie active (il faut attendre une rémission suffisamment prolongée d'au moins 12 mois)
  - Atteinte d'organe sévère.
  - Immunosuppresseurs (tératogénicité).

  Une IMG est préconisée selon le degré de sévérité de la maladie.

  La mortalité maternelle est très élevée dans les formes sévères actives non traitées (série ancienne, diagnostic de la PAN à l'autopsie).
- Grossesse possible si :
  - Vascularite traitée et contrôlée avant la conception.
  - sous couvert d'une corticothérapie (augmentation des doses si besoin afin de maintenir une rémission clinique).
  - Arrêt de certains immunosuppresseurs tératogènes (cyclophosphamide). L'azathioprine peut être poursuivie si besoin.
  - Le pronostic est meilleur en période de rémission partielle ou totale de la maladie.

Diagnostic anténatal

Non indiqué.

Effets sur la grossesse

- Majoration de l'HTA, risque de pré-éclampsie.
- Possible vascularite des artères utérines responsable de RCIU, MFIU.

Effets de la grossesse

- Majoration de l'insuffisance rénale.
- Ne semble pas favoriser une reprise évolutive de la PAN.

Risques fœtaux et néonataux

- Haut risque de MFIU.
- Tératogénicité des immunosuppresseurs.
- Atteinte vasculaire du nouveau-né rarissime.

Niveau de maternité

- Grossesse à risque nécessitant prise en charge en niveau 3 avec prise en charge et suivi spécialisé.
- Disponibilité d'une réanimation adulte et néonatale.

Mode d'accouchement

Discussion multidisciplinaire des modalités d'accouchement en cas d'anévrisme intracérébral connu ou de myocardiopathie.

Accouchement par voie basse

Sans particularité.

Césarienne

Sans particularité.

Hémorragie du post-partum

Pas de risque majoré.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Neurologique
- Rénale : HTA, protéinurie, fonction rénale.
- Cardiologique : clinique, ECG, échographie, bilan coronarien.
- Coagulopathie.
- Gestion d'un éventuel diabète gestationnel sous corticothérapie.
- Poursuivre et majoration de corticothérapie.

Installation, monitorage

Cathétérisme artériel prudent.

Intubation

Risque d'œdème laryngé majoré.

Anesthésie générale

Prévention des poussées hypertensives (risque rupture anévrismale).

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

Pas de contre-indication à la réalisation d'une ALR périmédullaire.
Description précise des lésions neurologiques préexistantes.
Contre-indication en présence d'un purpura extensif ou d'une coagulopathie.

Après l'accouchement

Post-partum

- Surveillance étroite en milieu spécialisé : risque de décompensation cardio-respiratoire, d'insuffisance rénale ou d'hémorragie digestive dans les 6 semaines du post-partum.

Allaitement maternel

- Possible si corticothérapie ou hydroxychloroquine.
- Contre-indiqué sous cyclophosphamide.

À retenir

▶ Vascularite systémique segmentaire et nécrosante au niveau des artères de petit et moyen calibre touchant plusieurs organes (reins, système nerveux, digestif et cardiaque préférentiellement).

▶ La grossesse est déconseillée en cas de maladie active ou d'atteinte d'organe sévère. Elle est possible en cas de vascularite traitée et contrôlée avant la conception, sous couvert d'une corticothérapie et arrêt de certains immunosuppresseurs tératogènes.

▶ Dans tous les cas, elle nécessite une PEC dans une maternité de niveau 3, en raison des complications maternelles (HTA, PE, insuffisance rénale ; rupture anévrisme) et du risque fœtal (MFIU). Il existe un risque de décompensation cardio-respiratoire, d'insuffisance rénale ou d'hémorragie digestive dans les 6 semaines du post-partum. Le pronostic maternel et fœtal est fonction de l'activité de la maladie et de l'existence d'une atteinte rénale.

▶ Le mode d'accouchement est fonction de la gravité des atteintes d'organes.

▶ Les techniques anesthésiques privilégient les anesthésies périmédullaires. L'anesthésie générale doit tenir compte des atteintes d'organes (reins, neurologique et cardiaque) et doit prévenir toute poussée hypertensive (risque de rupture d'anévrisme).

▶ Centre de référence des vascularites nécrosantes. Pr L Guillevin. Hôpital Cochin. Paris.

Bibliographie

Pagnoux C, et al. Presse Med 2008;37:1657-65.
Owada K, et al. Clin Nephrol 2005;63:500-2.
Pitkin RM. Clin Obstet Gynecol 1983;26:579-86.

Phénylcétonurie
Phenylketonuria

B. Storme

Autres noms : hyperphénylalaninémie (HPLM).

Généralités sur la pathologie

Définition

Maladie métabolique héréditaire responsable d'une accumulation de phénylalanine (φAl) dans le sang qui est neurotoxique.

Pathogénie

- Déficit hépatique en phénylalanine hydroxylase transformant la phénylalanine en tyrosine ou une anomalie de son cofacteur (tétrahydrobioptérine BH4).
- Maladie génétique par mutation du gène PAH.

Mode de transmission

Autosomique récessive.

Types

- En fonction de l'activité enzymatique, on distingue différents degrés :
  - Activité enzymatique nulle : φAl >1200 µm/l : PCU.
  - Activité enzymatique résiduelle faible : 600 µm/l <φAl <1200 µm/l : PCU modérée.
  - Activité enzymatique résiduelle modérée : 150 µm/l <φAl < 600 µm/l : HPLM modérée permanente.
- 2 % des HPLM sont liés à une anomalie du métabolisme des tétrahydrobioptérines (BH4).
- Les HPLM modérées permanentes exposent le fœtus aux anomalies si le taux de φAl est > 300 µm/l.

Incidence

50 nouveaux cas/an en France. 2000 patients nouveaux patients pris en charge/an.

Prévalence

1/17 000 en France.

Sexe ratio

Touche indifféremment filles et garçons.

Signes cliniques

Si traitement entrepris dès les premiers jours de vie, absence de symptomatologie.

- Retard mental, trouble du comportement, épilepsie, troubles des phanères avec hypo pigmentation (cheveux blonds, pâleur, yeux bleus) microcéphalie.
- Embryo-fœtopathie chez les enfants de mère phénylcétonurique.

Évolution, complications

Psychose et épilepsie chroniques, retard psychomoteur.

Diagnostic

- Dépistage à la naissance par le test de Guthrie depuis 1970.
- Dosage de la φAl sanguine > 150 µm/l.
- Dosage de la dihydroptérine réductase sanguine et des BH4 urinaires.
- Test de charge en BH4 qui est positif si la phénylalanine chute de 20 à 50 %.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Examens complémentaires

Dosages réguliers de la φAl, 1 × /semaine dans la petite enfance, 2 × /mois de 1 à 12 ans, puis 1 × /mois.

Traitement

- Traitement par un régime dépourvu en phénylalanine jusqu'à l'âge de 10 ans puis élargissement secondaire en fonction de la tolérance neurologique. Régime non obligatoire à l'âge adulte si taux < 600 μm/l.
- Compléments nutritionnels et substituts d'acides aminés afin d'éviter les carences protéiques et vitaminiques.
- Si anomalie des BH4, substitution par BH4 (dichlorhydrate de saproptérine).

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Oui.

Consultation préconceptionnelle

- Information du risque lié à un taux de φAl élevé chez la femme enceinte et de la nécessité d'un régime préconceptionnel avec pour objectif un taux φ Al inférieur à 300 μm/l (5 mg/100 ml).
- Régime doit être repris en cas de désir de grossesse et maintenu en raison de l'effet tératogène de l'HPLM.

Pendant la grossesse

- Le régime doit être strict au 1er trimestre et associé à la prise de substituts protéiques. L'objectif étant un taux sanguin bas de phénylalanine, le traitement par saproptérine est justifié si nécessaire.
- Suivi diététique strict et dosage de φAl 2 × /semaine.
- Consultation tous les mois et suivi échographique classique sauf si mauvaise observance du traitement.

Diagnostic anténatal

Justifié si le père est hétérozygote.

Effets sur la grossesse

La maladie peut être diagnostiquée à postériori si l'enfant a une embryo-fœtopathie phénylcétonurique. Risques de FCS, RCIU, MFIU.

Effets de la grossesse

Pas d'effet de la grossesse sur la maladie.

Risques fœtaux et néonataux

- Enfant de mère phénylcétonurie avec taux de phénylalanine > 300 μm/l : RCIU (40 %), microcéphalie (90 %), cardiopathie congénitale, dysmorphie faciale, retard psychomoteur (90 %), malformations osseuses.
- Si mauvais état nutritionnel sous régime strict : RCIU.

Niveau de maternité

Niveau 3 si atteinte fœtale diagnostiquée.

Mode d'accouchement

Selon indications obstétricales.

Accouchement par voie basse

Sans particularité.

Césarienne

Sans particularité.

Hémorragie du post-partum

Pas de risque majoré.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

Statut nutritionnel.

Installation, monitorage, intubation, anesthésie générale

Sans particularité.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

Sans particularité.

Après l'accouchement

Post-partum

Reprise régime normal.

Allaitement maternel

- Possible si nouveau-né non atteint.
- Pas d'AMM en cas de traitement par saproptérine.

À retenir

- ▶ Maladie métabolique héréditaire responsable d'une accumulation de phénylalanine (φAl) dans le sang responsable d'une toxicité (troubles neurologiques, embryofœtopathie).
- ▶ Une information et une éducation des femmes atteintes sont primordiales.
- ▶ Un régime strict sans phénylalanine doit être repris en cas de désir de grossesse et maintenu en raison de l'effet tératogène de l'hyperphénylalaninémie (RCIU, microcéphalie, cardiopathie congénitale).
- ▶ Une PEC en niveau 3 est indispensable en cas d'atteinte fœtale.
- ▶ Le mode d'accouchement et les techniques anesthésiques sont sans particularité.
- ▶ Centres de référence des maladies neuromusculaires et neurologiques rares. Coordonnateur : Pr D Bonneau. CHU Angers.

Bibliographie

HAS. Phénylcétonurie : protocole national de diagnostic et de soins. Mars 2010.
Bokav J, et al. Orv Hetil 2013;154:683-7.
Feillet F, et al. Arch Pédiatrie 2013;20:1165-8.
Blau N, et al. Diag Mol Genet Metab 2011;104:S2-9.
Blau N, et al. Lancet 2010;376:1417-27.

Phéochromocytome

Pheochromocytoma

J. Masse, A.S. Ducloy-Bouthors, G. Lebuffe

Autre nom : paragangliome.

Généralités sur la pathologie

Définition

Tumeur à cellules chromaffines, sécrétrice de catécholamines (adrénaline et/ou noradrénaline et/ou dopamine).

Pathogénie

- Hypersécrétion de catécholamines.
- Tumeur bénigne ou maligne (10 %) se développant en général au dépend de la médullosurrénale, parfois dans les ganglions sympathiques en dehors de la glande surrénale (paragliome).

Mode de transmission

- Formes héréditaires (25 %) dans le cadre de :
  - NEM 2a et 2b : mutation du proto-oncogène RET autosomique dominante.
  - Von Hippel Lindau : mutation gène VHL : autosomique dominante.
  - Neurofibromatose de type 1 : mutation gène NF1 autosomique dominante.
  - Maladie des paragangliomes multiples.
- Formes sporadiques (75 %) non génétiques.

Situations particulières

Association possible chez 50 % des patients présentant une NEM 2a (Wermer) ou 2b (Sipple), chez 25 % des maladies de Von Hippel Lindau et dans 5 % des neurofibromatoses de type 1.

Incidence

- Mal connue dans population générale.
- 0,5 % des patients atteints d'HTA

Prévalence

< 1/100 000

Sexe ratio

Prédominance féminine sauf pour les cas familiaux ratio 1/1.

Signes cliniques

- Triade de Ménard : céphalées, sueurs, palpitations.
- HTA permanente (> 60 %), sévère, rebelle au traitement, HTA paroxystique (diagnostic différentiel avec la pré-éclampsie).
- Signes d'HTA sévère et prolongée : insuffisance cardiaque, cardiopathie hypertensive, hémorragie cérébrale…
- Crises déclenchées par un effort, un traumatisme.
- Angor, syndrome coronarien aigu même en dehors d'atteinte coronaire.
- Rares cas se manifestant par hypotension orthostatique.
- Rarement syndrome tumoral.

Évolution, complications

Pronostic vital en cas de crise aigüe hypertensive avec risque neurologique et cardiovasculaire allant jusqu'au collapsus cardiovasculaire et au décès.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Diagnostic
- Catécholamines (noradrénaline et adrénaline) plasmatiques.
- Métanéphrines et normétanéphrines urinaires (seuils identiques chez femme enceinte) et plasmatiques. Chromogranine A.

Examens complémentaires
- Imagerie (échographie, TDM, IRM, scintigraphie au MIBG) retrouvant une tumeur surrénalienne ou extra surrénalienne.
- Échographie cardiaque.
- Bilan thyroïdien et parathyroïdien : recherche NEM.
- Protéinurie, acide urique : absence de PE.

Traitement
- Chirurgie d'exérèse, après préparation à visée normotensive et sédative.
- Blocage adrénergique par traitement médicamenteux
- α1-bloquant sélectif (prazosine, urapidil) ± β-bloquants selon le niveau de fréquence cardiaque.
- Jamais de β-bloquants en l'absence d'α-bloquant.
- Inhibiteurs calciques (nicardipine) seuls ou en association avec α-bloquants selon le niveau de pression artérielle.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Oui avec 0,2/100 000 grossesses.

Consultation préconceptionnelle
- Avis spécialisé obligatoire.
- Une chirurgie d'exérèse du phéochromocytome est impérative avant la grossesse.
- Mortalité maternelle nulle et fœtale faible (proche de15 %) si la maladie est découverte et traitée avant la grossesse.

Pendant la grossesse
- Si découverte pendant la grossesse. Il se manifeste par une HTA, instabilité hémodynamique pendant le travail ou lors de l'échographie fœtale (diagnostic difficile avec la PE) :
  - Mortalité maternelle et fœtale proche de 60 %.
  - Diagnostic : métanéphrines urinaires, échographie, IRM (scintigraphie au MIBG contre-indiquée).
  - Traitement médical (β-bloquants ± β-bloquants, correction troubles hydro-électrolytiques) et transfert en centre spécialisé.
  - Concertation et discussion pluridisciplinaire indispensable pour décision chirurgicale d'exérèse et mode d'accouchement.
- Si découverte précoce ou forme sévère : IMG puis chirurgie exérèse.
- Si < 24 SA et tumeur accessible : chirurgie d'exérèse au cours du 2e trimestre, par cœlioscopie (ou laparotomie) puis AVB possible.
- Si > 24 SA : traitement médical et césarienne programmée dès maturation pulmonaire fœtale suivie d'une chirurgie d'exérèse.

Diagnostic anténatal
- Pas d'indication dans le cadre du phéochromocytome.
- Indication éventuelle selon cadre nosologique.

Effets sur la grossesse

Morbi-mortalité maternelle importante : crise HTA, IDM, arythmie, myocardite, éclampsie, hémorragie méningée, HPP, choc adrénalytique lors des accouchements.

Effets de la grossesse

Peu connus. Risque de majoration des symptômes en raison d'une hypervascularisation initiale de la tumeur puis de la stimulation directe par l'utérus gravide.

Risques fœtaux et néonataux

MFIU, RCIU, prématurité. Risque hypotension et insuffisance respiratoire à la naissance.

Niveau de maternité

PEC en niveau 3, en collaboration avec centre de référence.

Mode d'accouchement

- Il faut programmer l'accouchement et privilégier la césarienne.
- Injection lente des ocytociques.

Accouchement par voie basse

Contre-indiqué : risque de crise aigüe hypertensive lors des contractions utérines et des efforts de poussées. Possible après exérèse chirurgicale de la tumeur.

Césarienne

Recommandée et préventive périopératoire.

Hémorragie du post-partum

Risque majoré.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Cardiologique : ECG, ETT recherche cardiopathie hypertensive.
- Prémédication : réduction de la stimulation adrénergique par anxiolyse associée à nicardipine de 20 à 60 mg 1h avant bloc opératoire selon le niveau de pression artérielle.
- Objectif : prévenir toute stimulation adrénergique (éviter le stress) et obtenir avant la chirurgie du phéochromocytome des objectifs tensionnels adaptés à la parturiente : PA < 150/80 mm Hg.

Installation, monitorage

- KT artériel radial vigil sous anesthésie locale + EMLA.
- Monitorage hémodynamique et de la profondeur d'anesthésie si AG.
- 2 VVP bon calibre et VVC (catécholamines).
- Surveillance glycémique (lors de manipulation de la tumeur).

Intubation

Prévenir toute stimulation adrénergique : en pratique, intérêt d'une vigilance compte tenu du risque de décharge en lien avec la stimulation adrénergique de la laryngoscopie. Sous morphiniques ± lidocaïne.

Anesthésie générale

- Technique anesthésique de référence, importance de la préparation.
- Prévenir stress/douleur : AG profonde avec morphiniques avant induction (prévenir pédiatre).
- Éviter dropéridol, métoclopramide. Éviter drogues histaminolibératrices et kétamine. Intérêt du sulfate de magnésium lors de la résection de la tumeur.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

- Éviter solutions adrénalinée.
- Éviter hypotension (sous surveillance continue de la pression artérielle au mieux de manière invasive).

Après accouchement

Post-partum

- Hospitalisation en réanimation en post-opératoire.
- Substitution en cas de surrénalectomie bilatérale.
- Analgésie optimale locorégionale.
- Prévention thrombo-embolique post chirurgicale.
- Surveillance glycémique.
- Prise en charge néonatale spécialisée.

Allaitement maternel

Autorisé.

À retenir

▶ Tumeur, le plus souvent surrénalienne, sécrétant de catécholamines responsable d'une HTA sévère, rebelle au traitement ou d'une HTA paroxystique. Le pronostic vital est engagé en cas de crise aigüe hypertensive avec complications neurologique et collapsus cardiovasculaire. Le traitement est chirurgical.

▶ La grossesse est à très haut risque. Une chirurgie d'exérèse du phéochromocytome est impérative avant la conception. Dans ce cas, la mortalité maternelle est nulle et fœtale faible (proche de15 %).

▶ En cas de découverte lors de la grossesse, il se manifeste par une HTA, une instabilité hémodynamique pendant le travail ou lors de l'échographie fœtale. La mortalité maternelle et fœtale est importante (proche de 60 %). Le diagnostic s'impose (métanéphrines urinaires, échographie, IRM) et le traitement repose sur les α-bloquant (± β-bloquants) et sur la correction des troubles hydro-électrolytiques. Une PEC en niveau 3 en collaboration avec le centre de référence permet une concertation pluridisciplinaire afin de décider de la chirurgie d'exérèse et du mode d'accouchement, selon la nature de la tumeur et l'âge gestationnel.

- Si découverte précoce ou forme sévère : IMG puis chirurgie d'exérèse
- Si < 24 SA et tumeur accessible : chirurgie d'exérèse au cours du 2e trimestre, par cœlioscopie (ou laparotomie) puis voie basse possible
- Si > 24 SA : traitement médical puis césarienne programmée dès maturation pulmonaire fœtale et chirurgie d'exérèse.

▶ Après exérèse chirurgicale de la tumeur, l'accouchement par voie basse est possible sous analgésie péridurale, en évitant les solutions adrénalinées.

▶ La césarienne et la chirurgie d'exérèse se font par une équipe ayant l'expérience de cette situation, sous haute surveillance et avec une PEC anesthésique spécialisée.

▶ La préparation médicale avant la chirurgie est fondamentale ; prémédication anxiolytique associées à la nicardipine afin d'obtenir une PA < 150/80 mm Hg chez la parturiente. L'anesthésie générale doit prévenir toute stimulation adrénergique ; elle doit être profonde et utilise des morphiniques avant l'intubation. Il faut éviter les drogues histaminolibératrices, la kétamine, le dropéridol, le métoclopramide.

▶ Centres de référence des cancers de la surrénale et centre de référence des Maladies Rares de la Surrénale. Pr Jérôme Bertherat Hôpital Cochin.

Bibliographie

Mazza A, et al. Endrocrine 2014;45:469-78.
Memon MA, et al. BMJ Case Rep 2014;21:2014.
Dong D, et al. J Mater Fetal Neonatal Med 2012;27:1930-4.
Plu I, et al. J Forensic Sci 2013;58:1075-9.
Biggar MA, Br J. et al. Surg 2013;100:182-90.

Polyangéite microscopique

Microscopic polyangiitis

L. Wémeau, J. Corouge, A.-S. Ducloy-Bouthors

Autre nom : micropolyangéite.

Généralités sur la pathologie

Définition

Maladie systémique associant une vascularite nécrosante systémique avec atteinte de tous les vaisseaux de l'organisme mais plus électivement les poumons et les reins (syndrome pneumo-rénal).

La plus fréquente des vascularites nécrosantes systémiques associées aux anticorps anti-neutrophiles cytoplasmiques (ANCA).

Pathogénie

- Vascularite touchant les petits vaisseaux.
- Origine mal connue mais très probablement auto-immune.

Mode de transmission

Non génétique.

Situations particulières

Diagnostic différentiel avec d'autres vascularites. Parfois difficile à différencier de la périartérite noueuse (PAN).

Incidence

3-9 cas/an/million d'habitants (Europe principalement).

Prévalence

1-6/100 000 habitants

Sexe ratio

H = F

Signes cliniques

- Atteinte respiratoire : toux, dyspnée, douleur thoracique, hémoptysie, épanchements pulmonaires, atélectasies.
- Atteinte rénale : glomérulonéphrite rapidement progressive, sténose urétérale unilatérale.
- Autres signes de vascularite : nodule cutanés, arthralgie, myalgies, névralgies, neuropathies. Atteinte ophtalmique très rare, cardiaque (1/5).

Évolution, complications

- Évolution spontanée est mortelle.
- Un traitement précoce permet la rémission. Risque de rechute possible.
- Le pronostic dépend de l'atteinte rénale et pulmonaire.

Diagnostic

- Association de critères cliniques, biologiques et histologiques :
- Syndrome pneumo-rénal.
- Syndrome inflammatoire.
- ANCA présents dans plus de 50 % des formes sans atteinte rénale et plus de 80 % des formes avec atteinte rénale. p-ANCA (périnucléaires) de type MPO (antimyélopéroxydase) le plus souvent et c-ANCA (cytoplasmiques) de type PR3 (antiprotéinase).
- Biopsie cutanée, rénale, pulmonaire.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Examens complémentaires
Bilan respiratoire. Recherche protéinurie (glomérulonéphrite).

Traitement
- Corticothérapie. Immunosuppresseur (cyclophosphamide en phase aiguë si atteinte sévère, azathioprine, méthotrexate, rituximab).
- Transplantation rénale.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte
Quelques cas rapportés.

Consultation préconceptionnelle
- Grossesse déconseillée si :
  - Maladie active (il faut attendre une rémission suffisamment prolongée d'au moins 12 mois).
  - Atteinte sévère d'organe : hémorragie intra-alvéolaire récidivante, glomérulonéphrite, insuffisance rénale.
  - Immunosuppresseurs (tératogénicité).
  - IMG préconisée selon le degré de sévérité de la maladie.
- Grossesse possible si :
  - Vascularite traitée et contrôlée avant la conception.
  - sous couvert d'une corticothérapie (augmentation des doses si besoin afin de maintenir une rémission clinique).
  - Arrêt de certains immunosuppresseurs (cyclophosphamide et méthotrexate) pour tératogénicité. L'azathioprine peut être poursuivie si besoin.

Diagnostic anténatal
Non indiqué.

Effets sur la grossesse
- Fausses couches et accouchements prématurés plus fréquents.
- Possible vascularite des artères utérines responsable de RCIU, MFIU.
- Les complications maternelles sont rares si la maladie est contrôlée et traitée. En cas de maladie avec atteinte d'organes préexistante à la grossesse ; les complications peuvent mettre en jeu le pronostic vital (20 %). Risque d'HTA et PE si atteinte rénale. Risque hémorragie pulmonaire massive.

Effets de la grossesse
- Mal connus mais pas impact majeur sur activité de la maladie.
- Risque de rechute en post-partum immédiat.

Risques fœtaux et néonataux
- Prématurité, RCIU, MFIU.
- Fœtotoxicité des traitements
- Risque de syndrome réno-pulmonaire chez nouveau-né (possible vascularite des artères utérines responsable de RCIU, MFIU).

Niveau de maternité
- Grossesse à risque nécessitant prise en charge en niveau 3 avec prise en charge et suivi spécialisé.
- Disponibilité d'une réanimation adulte et néonatale.

Mode d'accouchement
Selon indications obstétricales et la sévérité des atteintes d'organes.

Accouchement par voie basse

Sans particularité.

Césarienne

Sans particularité.

Hémorragie du post-partum

Pas de risque majoré.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Respiratoire : clinique, imagerie, EFR, gazométrie (évaluation de gravité de asthme et insuffisance respiratoire).
- ORL : sinusite, polypes nasaux.
- Rénale : HTA, protéinurie, fonction rénale.
- Cardiologique : clinique, ECG, échographie.
- Gestion d'un éventuel diabète gestationnel sous corticothérapie.
- Poursuivre et majoration de corticothérapie.

Installation

Position allongée difficile si atteinte respiratoire (ou cardiaque) évoluée.

Intubation

- Disponibilité d'une sonde d'intubation sélective en cas d'hémoptysie massive.
- Pas de difficulté décrite.

Anesthésie générale

Adapter le protocole anesthésique à la sévérité des atteintes viscérales.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

- Balance bénéfice/risque en faveur de l'ALR.
- L'atteinte neurologique des vascularites est surtout périphérique et ne contre-indique pas l'APM.

Après accouchement

Post-partum

Surveillance rapprochée : le risque de décompensation cardiaque, respiratoire ou rénale se poursuit en post-partum.

Allaitement maternel

- Possible sous corticothérapie, azathioprine.
- Contre-indiqué sous cyclophosphamide, méthotrexate.

À retenir

- ▶ Vascularite nécrosante systémique touchant les vaisseaux de petits calibres et particulièrement les glomérules rénaux et les capillaires pulmonaire (syndrome pneumo-rénal).
- ▶ La grossesse est déconseillée en cas de maladie active (attente rémission d'au moins 12 mois) ou d'atteinte d'organe sévère.
- ▶ La grossesse est possible en cas de vascularite traitée et contrôlée avant la conception, sous couvert d'une corticothérapie et arrêt de certains immunosuppresseurs tératogènes. Dans tous les cas, elle nécessite une PEC dans une maternité de niveau 3, en raison des complications maternelles (HTA, PE, hémorragie pulmonaire, insuffisance rénale) et

du risque fœtal (FCS, RCIU, syndrome pneumo-rénal chez nouveau-né). Le risque de rechute de la maladie existe pendant la grossesse et dans le post-partum immédiat.

- Le mode d'accouchement est fonction de la gravité des atteintes d'organes.
- Les techniques anesthésiques privilégient les anesthésies périmédullaires. L'anesthésie générale doit tenir compte des atteintes d'organes (poumons, reins et cœur).
- Centre de référence pour les vascularites nécrosantes et sclérodermies systémiques. Pr L. Guillevin. Hôpital Cochin. Paris.

Bibliographie

Pagnoux C, et al. Best Pract Res Clin Rheumatol 2013;27:79-94.
Gatto M, et al. Autoimmun Rev 2012;11:A 447-A459.
Pagnoux C, et al. Rheumatology 2011;50:953-61.
Porres-Aguilar M, et al. Respiration 2011;82:60-4.

Polyarthrite rhumatoïde
Rheumatoid Arthritis

V. Fuzier

Autres noms : polyarthrite chronique évolutive, polyarthrite rhumatismale, arthrite rhumatoïde.

Généralités sur la pathologie

Définition

Maladie dégénérative inflammatoire chronique la plus fréquente, avec atteinte articulaire bilatérale et symétrique, évoluant par poussées vers la déformation et la destruction des articulations.

Pathogénie

- Inflammation dans la membrane synoviale.
- Origine inconnue. Maladie auto-imune par dérèglement du système immunitaire.

Mode de transmission

Maladie auto-immune mais terrain génétique prédisposant (HLA-DR1 et DR4).

Situations particulières

- Syndrome de Felty. Triade : PR + neutropénie + splénomégalie. Parfois aussi anémie, thrombopénie.
- Connectivite mixte : cadre nosologique où sont associés plusieurs symptômes typiquement décrits chez les différentes formes de connectivites.
- La famille des connectivites comprend le lupus systémique, la sclérodermie, la dermatopolymyosite et la polyarthrite rhumatoïde.

Prévalence

0,4 % en France

Sexe ratio

Prédominance féminine : F (30-50 ans) > H (ratio 3/1).

Signes cliniques

- Atteintes petites articulations (poignets, mains, chevilles, pieds) au niveau des inter-phalangiennes proximales : douleur nocturne et raideur matinale.
- Rachis cervical : subluxation atloïdo-axoïdienne.
- Les articulations interphalangiennes distales, sacro-iliaques et le rachis dorsolombaire sont toujours respectés.
- Manifestations extra-articulaires : fatigue, anémie, perte poids, pathologie interstitielle pulmonaire, péricardite, nodules sous cutanés, vascularite, neuropathie, pathologie rénale, syndrome sec et syndrome de Felty.

Évolution, complications

Évolution par poussées. Handicap majeur.

Diagnostic

Clinique, radiologique et biologique : facteur Rhumatoïde, Ac anti-rhumatoïde.

Traitement

- Symptomatique.
- Antalgiques : paracétamol, AINS, corticothérapie.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

- Traitement de fond : immunosuppresseurs (sels d'or, méthotrexate, biothérapie, anti-TNF-α).
- Chirurgie orthopédique.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Nombreux cas décrits.

Consultation préconceptionnelle

- Prise en charge multidisciplinaire avec avis rhumatologique (médecin référent), néonatologues, obstétricien et anesthésiste.
- Arrêter les médicaments incompatibles avec une grossesse (anti-malariques, sels d'or, sulfasalazine, D-penicillinase, ciclosporine).

Pendant la grossesse

Pour certains, reprise du traitement s'il était efficace au 7eme mois de grossesse pour éviter un effet rebond. Pour d'autres, discuter au cas par cas après accouchement. Poursuite et majoration des doses de corticoïdes à accouchement.

Diagnostic anténatal

Non indiqué.

Effets sur la grossesse

- Fertilité normale.
- Majore lordose lombaire et cyphose thoracique.
- Risques dus aux traitements et risque de pré-éclampsie.

Effets de la grossesse

Peu d'évolution, amélioration possible dès la fin du premier trimestre mais détérioration de la maladie dans les 3 mois du post-partum.

Risques fœtaux et néonataux

Pas de risque de fausse couche, ni prématurité, ni malformation fœtale.

Niveau de maternité

Maternité de proximité possible avec avis du médecin référent.

Mode d'accouchement

Selon les indications obstétricales.

Accouchement par voie basse

- A privilégier.
- Attention à flexion et rotation excessive de la hanche.

Césarienne

Selon indications obstétricales.

Hémorragie du post-partum

Risque majoré si syndrome de Felty avec thrombopénie.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Examen des VARS avec recherche hypoplasie mandibule, trouble de articulé dentaire, arthrite crico-arythénoïdienne (stridor à effort).
- Examen du cou : paresthésies. Radiologie rachis cervical si possible mais non indispensable (ne modifie pas la prise en charge des VARS).
- Cardiologique : péricardite, myocardite, endocardite, athérosclérose, vascularite.
- Pulmonaire : épanchement pleural, fibrose, nodule.

- Neurologique : compression nerveuses, névralgie cervicale.
- Anémie, syndrome de Felty.
- Ophtalmologique : sclérite, kératite.
- Privilégier APM par rapport à AG (surtout si intubation difficile prévue ou connue).

Installation

- Prudence à la position du cou. Éviter flexion-extension du cou. Risque instabilité/subluxation cervicale.
- Installation confortable des articulations déformées (+ géloses).
- VVP difficile.

Intubation

- Manœuvre de Sellick prudente.
- Si hypoplasie mandibule, trouble de articulé dentaire, arthrite crico-arythénoïdienne : risque
- Intubation difficile et/ou dangereuse. Matériel intubation difficile avec fibroscope et matériel trachéotomie disponible.
- Sonde de petite taille. Risque de laryngospasme, multiples tentatives si trouble de l'articulation crico-arythénoïde.

Anesthésie générale

À adapter selon les pathologies d'organes associées.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

- Technique difficile (calcifications ligaments, ostéophytes). Abord paramédian possible. Intérêt de l'échographie.
- Risque extension céphalique.

Après accouchement

Post-partum

- Aggravation de la maladie dans les 3 mois post-partum.
- Reprise ou majoration du traitement médical.
- Risque thrombo-embolique.

Allaitement maternel

Possible ou contre indiqués selon les médicaments utilisés.

À retenir

- ▶ Maladie dégénérative inflammatoire chronique évoluant par poussées vers la déformation et la destruction des articulations. Le syndrome de Felty est une triade associant la polyarthrite rhumatoïde, une neutropénie et une splénomégalie.
- ▶ La grossesse nécessite une PEC multidisciplinaire avec avis du rhumatologue référent et interruption des médicaments tératogènes (anti-malariques, sels d'or, sulfasalazine, D-penicillinase, ciclosporine). Les corticoïdes seront poursuivis et majorés lors de l'accouchement. Il existe un risque d'aggravation de la maladie dans les 3 mois post-partum.
- ▶ Le mode d'accouchement se fait selon les indications obstétricales.
- ▶ Les techniques anesthésiques privilégient les anesthésies périmédullaires (technique parfois difficile). L'anesthésie générale est à risque d'intubation difficile et d'instabilité/subluxation cervicale.
- ▶ Centre de référence des maladies auto-immunes rares. Pr J Pasquali. Hôpital Civil. Strasbourg.

Bibliographie

Ostensen M, et al. Autoimmun Rev 2014;30.
Lopez-Olivo MA, et al. J Clin Rheumatol 2012;18:61-6.
Barnabe C, et al. Int J Rheumatol 2011;345727.
Alvarez-Nemegyei J, et al. Rev Med Inst Mex Seguro Soc 2011;49:599-604.

Polychondrite atrophiante
Relapsing Polychondritis

V. Fuzier, R. Fuzier

Autre nom : polychondrite récidivante.

Généralités sur la pathologie

Définition

- Connectivite rare responsable d'une inflammation douloureuse et destructrice du cartilage prédominant au niveau du pavillon de l'oreille, du nez et de l'arbre trachéo-bronchique associée à une atteinte multi-systémique (cœur, reins).
- Le terme « atrophiante » désigne la diminution du volume du cartilage mais n'est pas systématique. Le terme de « polychondrite récidivante » est préféré.

Pathogénie

Probable maladie auto-immune suspectée devant la présence d'auto-Ac anti-collagène et anti-matrilline 1 (protéine de la matrice du cartilage).

Mode transmission

Non génétique.

Situations particulières

Associée dans 1/3 des cas à une autre pathologie auto-immune ou néoplasique.

Incidence

3,5/1 000 000, aux États-Unis.

Prévalence

285 000

Sexe ratio

F = H (pic à 50 ans mais forme infantile décrite).

Signes cliniques

- Chondrite de tous les types de cartilage mais prédominant au niveau du pavillon de l'oreille, du nez et de l'arbre trachéo-bronchique (inflammation de la trachée, voix enrouée, dysphonie, dyspnée).
- Atteintes articulaires : polyarthrite asymétrique évoluant par accès aigu.
- Atteintes oculaires : épisclérite, uvéite, conjonctivite.
- Atteintes audio-vestibulaires : hypo-acousie de perception, vertige, acouphène.
- Atteintes cardiaques (25 %) : valvulopathie, anévrisme artériel, trouble de conduction, péricardite, ischémie myocardique.
- Atteinte rénale (10 %).
- Autre maladie auto-immune (vascularites) ou néoplasiques (1/3 cas).

Évolution, complications

- Évolution imprévisible, par poussées, en quelques années, qui aboutit à la destruction des tissus atteints.
- L'atteinte trachéo-bronchique est la complication la plus dangereuse de la maladie, avec le risque d'insuffisance respiratoire obstructive et d'infections.
- Possibilité d'atteinte des gros vaisseaux avec atteinte de l'aorte thoracique ascendante.

Diagnostic

Biopsie cartilage : infiltrats lymphoplasmatiques, anomalie des chondrocytes, lyse du cartilage remplacé par de la fibrose…

Examens complémentaires

- Bilan respiratoire : radiologique, EFR.
- Bilan vasculaire et cardiologique : échographie (aortite).

Traitement

- Corticoïdes seuls ou associés aux immunosuppresseurs (cylcophosphamide, méthotrexate).
- Kinésithérapie respiratoire, trachéotomie.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Une vingtaine de cas décrits.

Consultation préconceptionnelle

Grossesse déconseillée si atteinte trachéo-bronchique sévère.

Pendant la grossesse

- Poursuivre corticothérapie (si atteinte respiratoire).
- Arrêt des immunosuppresseurs.

Diagnostic anténatal

Non indiqué.

Effets sur la grossesse

Peu de conséquences sauf si atteinte pulmonaire (risque surinfection, RCIU).

Effets de la grossesse

Peu d'influence sur la maladie. Pas de recrudescence en post-partum.

Risques fœtaux et néonataux

- Peu de risque.
- Un cas de transmission fœtale décrite mais transitoire (passage transplacentaire des anticorps).

Niveau de maternité

Tous, en collaboration avec pneumologue, interniste.

Mode d'accouchement

Selon les indications obstétricales.

Accouchement par voie basse

Possible.

Césarienne

Possible.

Hémorragie du post-partum

Pas de risque rajouté.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Respiratoire : recherche d'une obstruction de l'arbre trachéo-bronchique d'origine inflammatoire ou mécanique par collapsus dynamique ou présence de tissu cicatriciel.
- Cardiovasculaire : recherche d'une atteinte de aorte (échographie cardiaque).
- Poursuite et majoration de corticothérapie.

Installation

- Position couchée mal supportée si atteinte respiratoire.
- Monitorage complet (SpO_2) en salle de naissance.

Intubation

- Risque intubation difficile. Choix d'une sonde intubation de petit calibre.
- Risque de rupture trachéale. Cause possible d'une extubation difficile.

Anesthésie générale

- Pas de spécificité pharmacologique, hormis la possible interaction avec les immunosuppresseurs.
- Privilégier ALR

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

Péridurale décrite avec succès pour une césarienne.

Après l'accouchement

Post-partum

- Peu de risque de recrudescence en post-partum.
- Poursuite de la surveillance respiratoire.

Allaitement maternel

- Sans particularité.
- Contre-indiqué avec certains immunosuppresseurs.

À retenir

▶ Connectivite rare responsable d'une chondrite prédominant au niveau du pavillon de l'oreille, du nez et de l'arbre trachéo-bronchique, associée à une atteinte cardiaque (atteinte gros vaisseaux, anévrisme aorte...) et rénale. L'atteinte trachéo-bronchique est la complication la plus redoutable avec les risques d'insuffisance respiratoire obstructive et d'infections.

▶ La grossesse est déconseillée en cas d'atteinte trachéo-bronchique sévère. Sinon la grossesse se déroule normalement et a peu d'influence sur la maladie. Le mode d'accouchement et la prise en charge obstétricale sont sans particularité.

▶ Les anesthésies périmédullaires sont à privilégier. L'anesthésie générale est à risque d'intubation, de rupture trachéale et d'extubation difficile. Elle doit tenir compte de l'insuffisance respiratoire et de l'atteinte cardiaque.

▶ Centre de référence des maladies auto-immunes rares. Pr J Pasquali. Hôpital Civil. Strasbourg.

Bibliographie

Guillon A, et al. Ann Fr Anesth Reanim 2006;25:1003-6.
Douglas MJ, et al. Can J Anaesth 2005;52:967-70.
Papo T, et al. Arthritis Rheum 1997;40:1245-9.

Polykystose rénale
Polycystic kidney disease

V. Fuzier, F. Gaches

Autres noms : polykystose hépatorénale, maladie polykystique hépato-rénale.

Généralités sur la pathologie

Définition

Maladie héréditaire caractérisée par le développement de multiples kystes intraparenchymateux touchant les deux reins et plus inconstamment le foie. Elle est responsable de 8 % des insuffisances rénales chroniques en France. La plus fréquente des maladies héréditaires monogéniques du rein.

Pathogénie

Cause génétique. Mutation du gène PKD1 sur chromosome 16 (forme dominante) ou PKD2 sur chromosome 4 (forme récessive) codant pour la polycystine 1 et 2.

Mode de transmission

Autosomique dominant ou récessif.

Types

- Forme dominante : polykystose autosomique dominante (PKRD) : 85 %.
- Forme récessive : polykystose autosomique récessive (PKRR) : 15 %. Forme plus grave et plus rare.

Situations particulières

Peut être associée au syndrome de Caroli : affection congénitale avec ectasie des voies biliaires + fibrose hépatique.

Incidence

1/1 000 personnes pour PKRD et 1/85 000 pour PKRR.

Prévalence

1 nouveau cas/800 naissances par an.

Sexe ratio

H = F si PKRD.

Signes cliniques

- Insuffisance rénale terminale souvent inaugurale.
- HTA
- Douleur rénale (60 %). Néphromégalie bilatérale (compression organes voisins : lumbago…). Calculs rénaux (20 %), infections urinaires, hématurie (60 %).
- Hépatomégalie (sans insuffisance hépatique).
- Coexistence possible d'anévrismes cérébraux (8-10 %).
- Insuffisance mitrale, hernie inguinale, diverticulose colique…
- Si cholangite (maladie Caroli).
- Si PKRR : Fibrose hépatique périportale, hypertension portale.

Évolution, complications

L'évolution vers une insuffisance rénale terminale est inéluctable sur une dizaine d'années. Complications des anévrismes intracrâniens (AVC, rare rupture), infection de kystes hépatiques, diverticulite…

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Diagnostic
Échographie rénale ± TDM ou IRM : reins de grand taille, hyperéchogène et petits kystes. Recherche mutation des gènes responsables.

Examens complémentaires
- Échographie foie, IRM + sensible : kyste hépatique.
- Imagerie cérébrale.
- Bilan cardiaque : insuffisance mitrale.

Traitement
- Symptomatique
- Boissons abondantes (2 litres/jour).
- Anti-hypertenseurs : IEC, ARA2.
- Dialyse, transplantation si insuffisance rénale terminale.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte
Pas de cas publié lors de la grossesse.

Consultation préconceptionnelle
- Conseil génétique possible mais non systématique car maladie permet une survie très prolongée et ne justifie pas une interruption médicale de grossesse.
- Souvent IRC apparait tardivement, pas de problème si femme jeune.
- Recherche systématique d'anévrismes cérébraux si antécédents familiaux d'anévrisme intra crâniens.
- Arrêt des IEC ou ARA2 pendant la grossesse.

Pendant la grossesse
- Il est rare que le volume des reins gène la poursuite de la grossesse.
- Grossesse possible et déroulement normal si pas HTA, ni IRC sinon cela impose prise en charge spécialisée (niveau 3).

Diagnostic anténatal
Difficile car grande variabilité d'expression de la maladie.

Effets sur la grossesse
- Fertilité non affectée.
- Risque de grossesse ectopique.

Effets de la grossesse
- Aggravation de l'insuffisance rénale
- HTA, PE.

Risques fœtaux et néonataux
Non décrits, risque d'atteinte à 50 % si PKRD.

Niveau de maternité
- Si une HTA ou une insuffisance rénale existent avant la grossesse, le déroulement de la grossesse nécessite une PEC en niveau 2-3, en collaboration avec le néphrologue.

Mode d'accouchement
Selon les indications obstétricales.

Accouchement par voie basse
Possible. Éviter les efforts expulsifs (éviter HTIC si anévrismes cérébraux).

Césarienne
Souvent programmée.

Hémorragie du post-partum
Pas de risque majoré.

Prise en charge anesthésique
Évaluation
- Néphrologique (insuffisance rénale) : biologie, imagerie.
- Cardiologique (HTA, prolapsus mitral, insuffisance mitrale, HVG) : ECG, échographie cardiaque, proBNP.
- Neurologique (anévrisme cérébraux) : TDM cérébral voire AngioIRMN.

Installation
Protéger une éventuelle fistule vasculaire, si stade Insuffisance rénale terminale.

Intubation
Voir fiche insuffisance rénale terminale.

Anesthésie générale
- Éviter ou adapter les posologies des médicaments à élimination rénale (voir fiche Insuffisance rénale terminale).
- Prévenir toute HTIC.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie
- Voir fiche Insuffisance rénale terminale.
- Contre-indiquées si thrombopénie ou si présence de kyste arachnoïde (10 % des cas) ou anévrismes cérébraux
- Péridurale recommandée pour le travail.

Après accouchement
Post-partum
- Analyse anatomopathologique du placenta.
- Suivi néphrologique et de la fonction rénale.
- AINS contre-indiqués (risque aggravation, rapide de la fonction rénale).

Allaitement maternel
- Allaitement possible sous IEC (captopril, énalapril, bénazépril et quinapril) sauf si l'enfant est prématuré et/ou insuffisant rénal.
- Éviter l'allaitement sous ARA II ou sartans.

À retenir
▶ Maladie héréditaire caractérisée par le développement de multiples kystes intraparenchymateux touchant les deux reins et plus inconstamment le foie (hépatomégalie sans insuffisance hépatique si PKD1).

▶ L'évolution vers une insuffisance rénale terminale est inéluctable sur une dizaine d'années. Coexistence possible d'anévrismes cérébraux (8-10 %), à rechercher si symptômes ou antécédents familiaux (risque rare de rupture).

- La forme à transmission autosomique dominante (PKD1) est la plus fréquente (85 %).
  - La grossesse survient le plus souvent avant la survenue d'une insuffisance rénale sévère.
  - Les facteurs de risque de complications obstétricales sont un âge maternel > 30 ans, plus de la 3e grossesse, la notion d'HTA et d'une insuffisance rénale préexistante.
  - En l'absence d'HTA et d'insuffisance rénale préexistante, la grossesse est possible et de déroulement normal.
  - Si une HTA ou une insuffisance rénale existent avant la grossesse, le déroulement de la grossesse peut aggraver la néphropathie maternelle (HTAG, PE, RCIU, SFA) et nécessite une PEC en niveau 2-3, en collaboration avec le néphrologue.
- La forme à transmission autosomique récessive (PKRR) est plus rare (15 %) et plus grave (insuffisance rénale plus précoce, fibrose hépatique, hypertension portale). La grossesse est à risque et nécessite une PEC en niveau 3, en collaboration avec le néphrologue.
- Dans tous les cas, une surveillance de la fonction rénale, de la protéinurie et de la TA (et de la fonction hépatique si PKRR) est assurée tout au long de la grossesse.
- L'accouchement par voie basse est possible mais les efforts expulsifs sont contre-indiqués si anévrismes cérébraux. La césarienne est souvent programmée.
- Les techniques anesthésiques privilégient les anesthésies périmédullaires, en l'absence de thrombopénie (HTA, PE) et d'anévrismes intracrâniens. Il faut adapter les médicaments et les doses selon la sévérité de l'atteinte rénale.
- Centres référents des Maladies Rénales Héréditaires de l'Enfant et de l'Adulte (MARHEA). Coordonnateur : Pr R Salomon, Hôpital Necker. Paris.

Bibliographie

Banks N, et al. Arch Gynecol Obstet 2014;12:in press.
Vellanki K, et al. Adv Chronic Kidney Dis 2013;20:223-8.
Chalhoub V, et al. JAMA Neurol 2013;70:114-6.

Polymyosite et dermatomyosite

Polymyositis and dermatomyositis

V. Fuzier

Autre nom : myopathies inflammatoires acquises.

Généralités sur la pathologie

Définition

Groupes de myopathies acquises et inflammatoires (polymyosite), parfois associées à une atteinte cutanée (dermatomyosite).

Pathogénie

Elles se caractérisent anatomiquement par une nécrose et une inflammation des muscles. Il s'agit d'une maladie acquise de cause inconnue.

Mode de transmission

Possible prédisposition génétique.

Types

Elles appartiennent aux myopathies inflammatoires acquises qui regroupent 3 entités :
- La polymyosite (PM)
- La dermatomyosite (DM) : atteinte cutanée spécifique
- La myosite à inclusion (IBM) : caractérisée par une survenue tardive, après 50 ans, une évolution très lente et une absence de réponse à la corticothérapie et aux immunosuppresseurs (actifs dans la PM et la DM).

Situations particulières

Peut être associée à autres pathologies auto-immunes (lupus, sclérodermie, PR…), à des cancers ou à des infections virales.

Incidence

5-10/1 000 000 habitants.

Prévalence

6-7/100 000

Sexe ratio

Prédominance féminine (vers 40-60 ans).

Signes cliniques

- Atteinte musculaire : faiblesse musculaire quasi-constante à prédominance proximale (épaules, hanches), bilatérale et symétrique avec myalgies (70 %). Possible atteinte des muscles pharyngés (troubles de la déglutition, dysphagie, dysphonie) et des muscles respiratoires.
- Atteintes cutanées (dans la DM) : érythème au niveau du périorbitaire, partie haute du tronc avec papules de Gottron sur les faces dorsales des doigts.
- Asthénie et amaigrissement.
- Atteintes cardiaques (40 %) : trouble de la conduction, tachyarythmie, cardiomyopathie dilatée.
- Atteintes pulmonaire (5-30 %) : fibrose pulmonaire.

Évolution/complications

- Mortalité spontanée des PM/DM s'élève à 70 %.

Diagnostic

- Clinique. Augmentation des enzymes musculaires.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

- EMG. Biopsie musculaire (diagnostic de certitude).

Examens complémentaires

- Bilan cardiologique ; ECG, holter ECG, échographie…
- Bilan respiratoire : Gazométrie, EFR, polysomnographie…
- Recherche pathologies associées.

Traitement

Corticoïdes, immunosuppresseurs voir immunoglobulines.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Plusieurs cas publiés.

Consultation préconceptionnelle

- Grossesse rare vu l'âge d'apparition de la maladie mais des dizaines de cas décrits.
- Grossesse déconseillée si maladie active ; le risque fœtal semble proportionnel à l'activité de la maladie (prématurité, MFIU).
- Grossesse est possible si la maladie peu évoluée ou en rémission.

Pendant la grossesse

Poursuite des corticoïdes possibles et arrêt des immunosuppresseurs. Immunoglobulines possibles pendant la grossesse.

Diagnostic anténatal

Non indiqué.

Effets sur la grossesse

Risques faibles si la maladie est peu évoluée ou en rémission, sinon risque de prématurité, RCIU. Complications de corticothérapie : diabète gestationnel, HTA…

Effets de la grossesse

La grossesse peut déclencher la maladie dans 2/3 des cas.

Risques fœtaux et néonataux

Peu de risques. Le nouveau-né est en bonne santé.

Niveau de maternité

Tous.

Mode d'accouchement

Préférer la césarienne en cas de myosite active, afin d'éviter un travail musculaire excessif.

Accouchement par voie basse

Risque de rhabdomyolyse et myoglobinurie en cas de travail musculaire intense.

Césarienne

Plus fréquente.

Hémorragie du post-partum

Pas de risque rajouté.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Bilan des atteintes musculaires, en particulier des muscles pharyngés.
- Cardiologique (myocardite rare, arythmie…)
- Respiratoire (atteinte possible des muscles respiratoires).
- Recherche de pathologies associées.
- Poursuite et majoration de la corticothérapie.

Installation

- Monitorage complet en salle de naissance (SpO_2, PNI, scope).
- Position couchée difficile si atteinte respiratoire.

Intubation

Risque inhalation : induction à séquence rapide.

Anesthésie générale

- AG à éviter, privilégier ALR.
- Les dystrophies musculaires sont à risque de rhabdomyolyse et hyperkaliémie aigüe lors de l'exposition aux halogénés/curares dépolarisant. Ces produits sont à éviter même s'il n'existe aucune parenté génétique, ni aucun mécanisme commun avec HM. Propofol considéré comme l'hypnotique de choix mais de plus fortes doses peuvent être nécessaires. Il sera administré également en titration en raison de son effet dépresseur myocardique et bradycardisant chez ces patients souvent porteurs de cardiomyopathie. Pentothal si utilisé sera administré en titration.
- Les morphiniques ont un effet dépresseur respiratoire et il faudra en tenir compte sur le risque d'hypoventilation post opératoire.
- La succinylcholine est contre indiquée, en raison des risques d'hyperkaliémie et d'hyperthermie maligne. Il existe en général une forte sensibilité aux curares non-dépolarisants, le monitorage est indispensable.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

- Titration et fractionnement des solutions d'AL.
- Éviter les opiacés si atteinte respiratoire.

Après accouchement

Post-partum

Risque de déclenchement de la maladie en post-partum.

Allaitement maternel

Sans particularité retrouvée, contre-indiqué avec certains immunosuppresseurs.

À retenir

- Groupes de myopathies acquises et inflammatoires (polymyosite), parfois associées à une atteinte cutanée (dermatomyosite). Elles se caractérisent par une faiblesse musculaire au niveau proximale, muscles pharyngés et des muscles respiratoires avec une possible atteinte cardiaque (trouble de la conduction, tachyarythmie, cardiomyopathie dilatée) et pulmonaire (fibrose pulmonaire). Le pronostic est sombre avec une mortalité spontanée élevée.
- La grossesse reste déconseillée en cas de maladie évoluée ; le risque fœtal (prématurité, RCIU) étant parallèle à l'activité de la maladie. La grossesse est possible si la maladie est peu évoluée ou en rémission. La grossesse et le post-partum peuvent déclencher la maladie.
- Une césarienne sera réalisée en cas de myosite active, afin d'éviter un travail musculaire excessif.
- Pour toutes les dystrophies musculaires :
  - Les techniques d'anesthésie privilégient les anesthésies périmédullaires en utilisant les AL à faibles concentrations, en contrôlant le niveau d'extension et en limitant les morphiniques (éviter la décompensation respiratoire).

- Les complications peropératoires sont l'insuffisance respiratoire, les complications cardiaques, la rhabdomyolyse.
- L'anesthésie générale est à risque d'intubation difficile. Halogénés (rhabdomyolyse) et succinylcholine (hyperkaliémie) sont contre-indiqués. Limiter les opiacés de longue durée d'action (hypoventilation post-opératoire). Monitorer les curares non dépolarisants (forte sensibilité).

▶ Centres de compétence des maladies auto-immunes rares. Pr JL.Pasquali. CHU Hôpital Civil. Strasbourg.

Bibliographie

Braunstein I, et al. Dermatol Ther 2013;26:354-63.
Madu AE, et al. Case Rep Obstet Gynecol 2013;890107.
Kaddour N, et al. Tunis Med 2012;90:606-12.

Porphyries
Porphyria

S. Nebout, V. Faitot, H. Keita-Meyer

Autres noms : porphyrie aigüe intermittente, porphyrie cutanée tardive…

Généralités sur la pathologie

Définition

Groupe de 8 maladies héréditaires rares liées chacune à un déficit en une des enzymes intervenant dans la biosynthèse de l'hème.

Pathogénie

Maladies génétiques. Mutation d'un gène responsable d'un défaut partiel de la synthèse de l'hème, par déficit enzymatique, avec accumulation et excrétion accrue de porphyrines et/ou de leurs précurseurs.

Mode de transmission

Autosomique dominante (pénétrance faible) ou récessive (pénétrance forte) selon le type. Seul le déficit en δ-aminolévulinate (ALA) synthase a un mode de transmission lié à l'X.

Types

Selon le type de porphyrie, l'accumulation des porphyrines et/ou des précurseurs est prédominante soit dans le foie (porphyries hépatiques) soit dans la moelle osseuse (porphyries éryhtropeïétiques) :

- Porphyries hépatiques aigües dont la porphyrie aigüe intermittente (PAI), coproporphyrie héréditaire (CH) et la porphyrie variegata (PV)
- Porphyries cutanées dont la porphyrie cutanée tardive (PCT) sporadique ou familiale
- Porphyries éryhtropoeïétiques (rares), dont les protoporphyries érythropoïétiques (PPE), la porphyrie érythropoïetique congénitale (PEC) ou maladie de Günther et la protoporphyrie dominante liée à l'X (déficit en δ-aminolévulinate synthase).

Situations particulières

Maladie de Günther : porphyrie érythropoïétique congénitale.

Prévalence

- La PCT est la plus fréquente des porphyries : 1/25 000 en Europe.
- La PAI est la plus fréquente des porphyries hépatiques aigues : 1/75 000 en Europe.

Sexe ratio

Prédominance féminine : F/H = 4

Signes cliniques

- Les porphyries hépatiques présentent des signes neuro-viscéraux et des lésions cutanés (sauf pour la PAI).
- Les porphyries cutanées présente des lésions principalement cutanées, voir hépatiques (PCT) mais sans atteinte neurologique.
- La maladie de Günther se caractérise par des lésions cutanées et une hémolyse pouvant nécessiter une transfusion sanguine.
- Signes neurologiques : neurovégétatifs (douleur abdominales, constipation, vomissements, hypertension, tachycardie), périphériques (neuropathie motrices, douleurs des extrémités) et centraux pouvant mimer un tableau psychiatrique (anxiété, hallucinations, agitation, épilepsie).

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

- Signes cutanés induits par l'exposition aux rayonnements solaires (photosensibilité, lésions bulleuses). Il n'existe pas de signe cutané dans la PAI.
- Coloration rouge porto des urines après exposition pendant 30-60 minutes à la lumière naturelle.

Évolution, complications

- Les porphyries hépatiques (PAI, CH et PV) évoluent par poussées entrecoupées de périodes d'intervalles libres. L'exposition à certains facteurs déclenchant (règles, médicaments, alcool, jeûne, stress, infections) est responsable de la survenue de crises porphyrique aigüe où prédominent les douleurs abdominales. Elles peuvent engager le pronostic vital (urgence métabolique). Des complications neurologiques sont possibles : neuropathie distale ascendante (surtout motrice).
- Les porphyries cutanées ont un pronostic favorable, sans risque vital. La PCT possède un faible risque de carcinome hépatique.
- La maladie de Günther se caractérise par des lésions cutanées et une hémolyse pouvant nécessiter une transfusion sanguine.

Diagnostic

- Clinique : présence d'un facteur déclenchant et examen physique
- Biologique :
  - Dosage urinaire de ALA et porphobilinogène (PBG) > 10N : diagnostic positif (peut être négatif en dehors des crises).
  - Dosage urinaire, fécal et plasmatique d'ALA, PBG et porphyrines : orientation diagnostique du déficit enzymatique.
  - Analyse ADN : diagnostic moléculaire et identification de la mutation familiale.

Examens complémentaires

- Fonction rénale.
- Fonction et échographie hépatique.
- Sérologies hépatiques (hépatite C, B), recherche hémochromatose en cas de PCT.
- Signe hémolyse (maladie de Günther).

Traitement

- Préventif :
  - Maîtriser les facteurs déclenchant (jeûne, alcool, causes hormonales, infection).
  - Connaître et éviter les médicaments « porphyrinogéniques ».
  - Identifier les porteurs présymptomatiques dans les familles connues.
- Curatif : normalisation du PBG urinaire et disparition des douleurs en 3 jours.
- Symptomatique : antalgiques (opiacés), anxiolytiques (chlorpromazine : 20 gouttes matin/30 gouttes le soir) et apport d'hydrates de carbones : 300-400 g/j.
- Étiologique : perfusion précoce de 10 ml d'hémine humaine dilués dans 100 ml d'albumine 4 % en 30 minutes, à l'abri de la lumière.
- Mesures associées : traitement des infections intercurrentes et éviction des facteurs déclenchant.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Oui. 12 articles retrouvés.

Consultation préconceptionnelle

- Consultation précoce auprès du Centre Français des Porphyries souhaitable.
- Identifier le type de porphyrie et éviter les facteurs déclenchants.

Pendant la grossesse

Le diagnostic de porphyrie difficile pendant la grossesse (y penser en cas de hyperemesis gravidarium). Le traitement reste inchangé lors de la grossesse (hémine humaine possible avec avis du centre de référence)

Diagnostic anténatal

- Inutile (âge des premiers symptômes : 20-40 ans), sauf dans les cas les plus sévères.
- Organiser le diagnostic génétique familial.

Effets sur la grossesse

- FCS précoce et accouchement prématuré. HTAG, PE
- Augmentation du risque de mortalité périnatale (surtout pour les primipares).

Effets de la grossesse

- Déclenchement de crise aigüe possible mais non prouvé.
- Confusion possible de la crise aigüe avec les contractions (douleurs abdominales)

Risques fœtaux et néonataux

- Augmentation du risque de mortalité périnatale (surtout pour les primipares).
- Augmentation du risque de RCIU (surtout pour les primipares).

Niveau de maternité nécessaire

Niveau 2-3 si porphyries hépatiques (grossesse à risque). Prise en charge multidisciplinaire avec le centre référent.

Mode d'accouchement

- Selon les indications obstétricales, mais tenir compte de la problématique anesthésique pour les porphyries hépatiques.
- Les porphyries érythropoïétiques et cutanées n'ont pas d'impact sur la prise en charge obstétricale, en dehors du risque de compression cutanée.
- Les porphyries hépatiques nécessitent l'éviction des médicaments responsable de crise porphyrique aigüe. L'ocytocine n'est pas contre-indiquée.

Accouchement par voie basse

- En cas de porphyrie hépatique aigüe :
  - si femme asymptomatique : sans particularité.
  - si femme symptomatique : accouchement voie-basse sous PCA rémifentanil, protoxyde d'azote possible. APM contre-indiquée.
- L'anesthésie locale (épisiotomie) doit se faire uniquement avec la procaïne ou bupivacaïne. L'EMLA est possible.

Césarienne

- En cas de porphyrie hépatique aigüe :
  - si femme asymptomatique : sans particularité.
  - si femme symptomatique : césarienne sous AG (induction et entretien : propofol, curare : succinylcholine, morphinique : sufentanil). APM contre-indiquée.
- L'anesthésie locale par infiltration doit se faire uniquement à la procaïne ou bupivacaïne.

Hémorragie du post-partum

- Attention risque de coagulopathie avec l'hémine humaine.
- Ocytocine autorisée, methylergométrine contre-indiquée.
- Sulprostone : peu de données. Évaluer la balance bénéfice-risque.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Prendre un avis systématique (si jamais effectué) auprès du centre français des porphyries afin d'établir la liste personnalisée des médicaments contre-indiqués.
- Connaître le type de porphyrie car seule la porphyrie hépatique nécessite une prise en charge anesthésique spécifique avec éviction des médicaments
- Les porphyries érythropoïétiques et cutanées ne sont pas aggravées par les médicaments de l'anesthésie. Le risque est à la compression cutanée.
- Cas particulier de la maladie de Günther, dont il faut chercher la présence d'une hémolyse fréquente (risque majoré de transfusion sanguine).
- En cas de porphyrie hépatique aigüe :
  - Prémédication sédative (hydroxyzine, diazépam contre-indiqués).
  - Sortir la liste de médicaments autorisés.
  - Attention aux effets indésirables du Normosang® : insuffisance rénale, thrombophlébite, coagulopathie.

Installation, monitorage

- En cas de porphyrie cutanée :
  - Limiter éclairage de la salle et attention à la lumière du scialytique. Filtre de scialytique en cas d'intervention chirurgicale : protocole disponible au CFP.
  - Ne pas agresser la peau fragilisée.
- En cas de porphyrie hépatique aigüe :
  - Perfuser avec du sérum glucosé à 10 %.
  - Surveillance glycémie et température (éviter hypoglycémie, hypothermie).

Intubation

Pas d'incidence de la maladie.

Anesthésie générale

En cas de porphyrie hépatique aigüe :

- Contre-indication absolue de tous les barbituriques (thiopental), de la kétamine, de l'hypnomidate, de tous les halogénés (y compris sévoflurane et desflurane) ainsi que la clonidine.
- Sont autorisés : propofol, midazolam, protoxyde d'azote, curares, prostigmine, morphiniques, atropine, éphédrine et phénylephrine.

Vérification des médicaments autorisés/interdits disponible via http ://www.porphyrie.net/medicaments.html ou www.drugs-porphyria.org.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

En cas de porphyrie hépatique aigüe :

- Pour les femmes asymptomatiques ou en rémission prolongée :
  - APM autorisée mais uniquement avec de la bupivacaïne combinée à du sufentanil.
  - Ropivacaïne et lidocaïne sont formellement contre-indiquée.
  - Préférer la rachianesthésie car diminution des doses d'anesthésique local.
- Pour les femmes symptomatiques :
  - APM contre-indiquées.
  - AVB sous PCA rémifentanil ou césarienne sous AG.

Après l'accouchement

Post-partum

- Paracétamol, tramadol contre-indiqués.
- AINS, Néfopam, morphine autorisés.

- Éviter les facteurs déclenchants.
- Assurer une bonne hydratation et apport nutritionnel suffisant.

Allaitement maternel

- Pas d'incidence sur la maladie.
- À éviter si administration maternelle d'hémine humaine (peu de données).

À retenir

- Il existe 8 types de porphyries différentes liées chacune à un déficit en une des enzymes intervenant dans la biosynthèse de l'hème. Elles se manifestent par des signes neuro-végétatifs et/ou des lésions cutanées. Elles évoluent par poussées favorisées par des facteurs déclenchants (stress, jeune, infection, médicaments).
- Le diagnostic reste difficile pendant la grossesse. Le traitement repose sur l'éviction des facteurs déclenchants, le traitement symptomatique et l'administration d'hémine humaine (possible pendant la grossesse).
- Nécessité d'obtenir un avis du Centre Français des Porphyries avant et pendant la grossesse.
- Les porphyries érythropoïetiques et cutanées n'ont pas d'impact sur la prise en charge obstétricale, en dehors du risque de compression cutanée.
- Seules les porphyries hépatiques posent des problèmes avec éviction des médicaments « porphyrinogènes »,
  - Sont contre-indiqués : hydroxyzine, diazépam, kétamine, hypnomidate, tous les barbituriques (thiopental), tous les halogénés (y compris sévoflurane et desflurane), clonidine, ropivacaïne et lidocaïne, paracétamol et tramadol.
  - Sont autorisés : propofol, midazolam, N2O, curares, prostigmine, morphiniques et morphine, atropine, éphédrine et phénylephrine, AINS, néfopam. L'anesthésie locale doit se faire uniquement avec la procaïne ou bupivacaïne. L'EMLA est possible. L'ocytocine n'est pas contre-indiquée.

  Vérification des médicaments autorisés/interdits disponible via http ://www.porphyrie.net/medicaments.html ou www.drugs-porphyria.org
- Si porphyrie aigüe hépatique asymptomatique :
  - AVB sans particularité.
  - APM possible seulement à la bupivacaïne (préférer rachianesthésie).
- Si porphyrie aigüe hépatique symptomatique :
  - APM contre-indiquées.
  - AVB sous PCA rémifentanil (protoxyde d'azote possible).
  - Césarienne sous AG (propofol, curares et morphiniques autorisés)
- Centre Français des Porphyries. Pr JC Deybach. Hôpital Louis Mourier AP-HP. Colombes.

Bibliographie

Pandey U, et al. J Indian Med Assoc 2013;111:850-1.
Harris C, et al. Int J Obstet Anesth 2013;22:156-60.
Muralidhar A, et al. J Obstet Gynaecol 2006;26:809-10.

Syndrome post-polio

Post polio syndrome

R. Fuzier

Autres noms : séquelles post polio, effets tardifs de la polio.

Généralités sur la pathologie

Définition

Apparition secondaire et tardive de nouveaux signes neuromusculaires survenant environ 25-30 ans après une poliomyélite antérieure aigüe, sans autre cause reconnue.

Pathogénie

Plusieurs explications proposées :

- Probable épuisement métabolique des motoneurones géants ou « sur-bourgeonnants », qui compensaient l'atteinte des neurones moteurs du tronc cérébrale et de la moelle épinière. On assiste alors à une désintégration terminale d'innervation des unités motrices géantes avec des fibres musculaires qui deviennent dénervées et atrophiées.
- Défaut de transmission neuromusculaire avec une synthèse ou une libération insuffisante d'acétylcholine.
- Hypothèse immuno-inflammatoire avec le rôle des cytokines qui agiraient dans un processus retardé et lent neurodégénératif.
- Persistance et réactivation du virus.
- Diminution de la sécrétion de somatotrophines…

Mode de transmission

Non génétique.

Situations particulières

Ne pas confondre avec : maladie de Charcot, le syndrome de Guillain Barré, la SEP ou la myasthénie.

Prévalence

40 à 55 000 de personnes atteintes de polio, en France. Plus de la moitié présenterait un SPP.

Signes cliniques

- Survient chez 70 % des post-polios paralytiques et chez 40 % des non-paralytiques.
- Fatigue, faiblesse musculaire, trouble du sommeil.
- Douleur musculaire et articulaire.
- Aggravation des paralysies (atteinte asymétrique).
- Grande sensibilité aux anesthésies (même AL).
- Intolérance au froid.
- Troubles respiratoires (syndrome apnée du sommeil).
- Troubles de la déglutition, de la phonation.

Évolution, complications

- Aggravation déformations du rachis, perte autonomie, difficulté à la marche.
- Insuffisance respiratoire chronique, complications infectieuses. Nécessité d'une ventilation assistée.
- Rarement mortelle sauf si atteinte bulbaire ou respiratoire.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Diagnostic

- Le SPP est un diagnostic clinique et d'élimination.
- 5 critères selon Halstead 1991 :
  - Antécédents d'une poliomyélite antérieure aigüe.
  - EMG : atteinte mono-neurone périphérique.
  - Délai d'au moins 20 ans.
  - Faiblesse musculaire, myalgies, arthralgies.
  - Exclusion de toute autre affection pouvant expliquer ces symptômes.

Examens complémentaires

- Augmentation non spécifique des CPK.
- Bilan orthopédique et respiratoire.

Traitement

- Traitement symptomatique : corticothérapie, repos, se ménager, repas riche en protéine, voir pyridostigmine, immunoglobulines…
- Chirurgie orthopédique des membres ou du rachis.
- Hypersensibilité aux médicaments.
- Éviter benzodiazépines, β-bloquants (risque fatigue, faiblesse musculaire).

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

2 cas publiés.

Consultation préconceptionnelle

Avis neurologique et évaluation respiratoire souhaitable avant la conception.

Diagnostic anténatal

Non indiqué.

Effets sur la grossesse

Aucun.

Effets de la grossesse

Risque aggravation de la fonction respiratoire si déformation du rachis.

Risques fœtaux et néonataux

Aucun.

Niveau de maternité

Non documenté.

Mode d'accouchement

Selon indications obstétricales.

Accouchement par voie basse

Risque d'extraction instrumentale si fatigue, faiblesse musculaire.

Césarienne

Possible.

Hémorragie du post-partum

Pas de risque majoré.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Évaluation neurologique, rhumatologique : douleur chronique, atteinte bulbe, dysautonomie.
- Évaluation respiratoire : gazométrie, EFR, déformation rachis.
- Identifier les troubles de la déglutition, de la phonation.

- Notion hypersensibilité à anesthésie (AL, ALR ou AG).
- Notion de chirurgie orthopédique.
- Information des risques de l'AG (inhalation, insuffisance respiratoire post opératoire).

Installation

Réchauffer et surveiller la température corporelle. Installation parfois difficile si déformations rachis et risque de fractures des membres ostéopéniques. Risque de lésions nerveuses aux points de compression. Monitorage de la curarisation

Intubation

Risque inhalation

Anesthésie générale

- Titration des hypnotiques.
- Éviter morphiniques de longue durée d'action.
- Éviter les benzodiazépines. Hypersensibilité aux curares non dépolarisants (car trouble de la transmission neuromusculaire). Éviter la succinylcholine (responsable d'hyperkaliémie et de douleurs post-opératoires graves et généralisées).
- Deux cas clinique rapportent l'utilisation de la succinylcholine lors d'une AG pour césarienne, sans problème particulier.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

- Quelques cas décrits. Privilégier ALR
- AL faibles concentration : Risque de neurotoxicité des AL sur les neurones fragilisés. Hypersensibilité aux morphiniques

Après accouchement

Post-partum

Prise en charge efficace de la douleur car il s'agit souvent de patiente douloureuse chronique. Surveillance prolongée (risque arrêt respiratoire).

Allaitement maternel

Sans particularité

À retenir

- ▶ Apparition secondaire et tardive de nouveaux signes neuromusculaires survenant environ 25-30 ans après une poliomyélite antérieure aigüe, sans autre cause reconnue.
- ▶ La grossesse ne semble pas poser de problème particulier, en dehors d'une aggravation de la fonction respiratoire si déformation du rachis.
- ▶ Les techniques d'anesthésie privilégient les anesthésies périmédullaires faiblement dosées. Éviter l'administration de morphine en périmédullaire en cas d'insuffisance respiratoire.
- ▶ L'anesthésie générale est à risque d'inhalation et de décompensation respiratoire post opératoire. Éviter les morphiniques de longue durée d'action et les benzodiazépines. Éviter la succinylcholine (hyperkaliémie, douleurs graves post-opératoires) et monitorer les curares (sensibilité augmentée).

Bibliographie

Sonobe S, et al. Masui 2013;62:962-4.
Connelly NR, et al. Anesthesiology 2008;108:1151-2.
Wernet A, et al. Anesthesiology 2007;107:680-1.
Lambert DA, et al. Anesthesiology 2005;103:638-44.

Maladies génétiques à prions

D. Chassard

Autre nom : encéphalopathies spongiformes transmissibles.

Généralités sur la pathologie

Définition

Maladies neurodégénératives d'origine génétique provoquées par un agent non infectieux, le prion.

Pathogénie

Maladies génétiques par mutation du gène PRNP codant la protéine prion situé sur le chromosome 20.

Mode de transmission

Autosomique dominante avec une pénétrance variable.

Types

Elles regroupent 3 maladies génétiques :

- Maladie de Creutzfeldt-Jakob.
- Syndrome de Gerstmann-Sträussler-Scheinker (GSS).
- Insomnie fatale familiale.

Situations particulières

Les maladies génétiques à prion se distinguent des formes sporadiques (spontanées) ou par contamination (greffe de tissu nerveux).

Incidence

Environ 10 % des maladies prion (le reste sporadique, iatrogène ou par l'agent de l'encéphalopathie spongiforme bovine ou « maladie de la vache folle »).

Signes cliniques

- Le syndrome GSS est une forme d'encéphalopathie spongiforme transmissible (EST). La mutation est soit de type 102 (forme ataxique) ou soit de type 117 (démence).
- L'insomnie familiale fatale est une dégénérescence localisée au niveau de la formation réticulée (structure mésencéphalique) impliquée dans le sommeil. Le patient a de plus en plus de mal à s'endormir jusqu'à une absence totale de repos, ce qui provoque le décès.
- La maladie de Creutzfeldt-Jakob génétique est une démence avec des myoclonies, visuels, signes cérébelleux, pyramidaux et extrapyramidaux. Mutation qui touche le codon 200.

Évolution, complications

- Durée de la maladie : de quelques mois à plusieurs années, rarement plus de 10 ans.
- Le décès survient généralement par infection, démence.

Diagnostic

Clinique

Examens complémentaires

- EEG, IRM
- Dosage de la protéine 14-3-3 ou de l'énolase neuronale spécifique dans le LCR.

Traitement

- Pas de traitement prouvé.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

- Prévention uniquement pour les formes iatrogènes : l'Instruction N° DGS/RI3/2011/449 du 1er décembre 2011 relative à l'actualisation des recommandations visant à réduire les risques de transmission d'agents transmissibles non conventionnels lors des actes invasifs.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Trop peu de cas décrits.

Consultation préconceptionnelle

Recommandée.

Pendant la grossesse

Non renseignée.

Diagnostic anténatal

Non indiqué.

Effets sur la grossesse

Mal connus mais risque de perte de mémoire, perte du sommeil, trouble de la compréhension, comportements agressifs pouvant retentir sur la poursuite de la grossesse.

Effets de la grossesse

Non décrits.

Risques fœtaux et néonataux

- Risque de transmission mère-fœtus possible (mais aucun cas de transmission verticale retrouvée chez l'espèce humaine).
- Par principe de précaution excessif : éloignement de l'enfant une fois né avec le placenta, le liquide amniotique et le lait maternel.

Niveau de maternité

Tous possibles.

Mode d'accouchement

Selon indications obstétricales.

Accouchement par voie basse

Oui théoriquement possible sauf si problème psychiatrique.

Césarienne

Oui théoriquement possible.

Hémorragie du post-partum

Pas de risque majoré.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

Risque de transmission au personnel et au matériel. Mesure de protection du personnel et anesthésie avec matériel à usage unique.

Installation, monitorage

Standard

Intubation

A fort risque de contamination du fait du tissu amygdalien

Anesthésie générale

Pas de particularité pharmacologique.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

- Technique à risque de contamination (tissu nerveux).
- Tenue stérile.

Après l'accouchement

Post-partum

Standard

Allaitement maternel

Contre indiqué car risque de contamination du nouveau-né évoquée.

À retenir

▶ Maladies neurodégénératives provoquées par l'agent prion. Elles regroupent 3 maladies génétiques : la maladie de Creutzfeldt-Jakob, le syndrome de Gerstmann-Sträussler-Scheinker (GSS) et l'insomnie fatale familiale.

▶ Il n'existe aucun cas de prise en charge obstétricale publiée à ce jour.

▶ La préoccupation majeure est le risque de transmission aux personnels hospitaliers et les procédures de décontamination à prendre en cas de prise en charge chirurgicale. L'utilisation de matériel à usage unique est impérative.

▶ Centres de compétences des maladies neurologiques à expression motrice et cognitive. Coordonnateur : Pr C Tranchant. CHU Strasbourg- Hôpital de Hautepierre.

Bibliographie

Nakamura M, et al. Anesth Analg 2006;102:1285-6.
Estèbe JP. Ann Fr Anesth Reanim 1997;16:955-63.
Lane KL, et al. Neurosurgery 1994;34:737-40.

Prolapsus mitral
Mitral valve prolapse

V. Fuzier, N. Prouteau

Autres noms : maladie de Barlow, ballonisation de la valve mitrale, prolapsus valve mitrale.

Généralités sur la pathologie

Définition

Excursion, au-delà du plan de coaptation normal, du bord libre de la valve mitrale en systole.

Pathogénie

- Anomalie de structure des feuillets de la mitrale
- Plusieurs causes :
  - Dégénérescence fibro-élastique (homme âgé).
  - Forme congénitale : dégénérescence myxoïde, autosomique dominant (maladie de Barlow).
  - Associée à malformations thoraco-encéphalique (palais ogival, déformation du squelette thoracique), Marfan, Ehlers danlos, ostéogénèse imparfaite, thyroïdite auto-immune, Willebrand, pseudoxanthome élasticum.

Mode de transmission

Autosomique dominant si forme congénitale.

Situations particulières

Association fréquente à d'autres maladies de Marfan, d'Ehlers-Danlos, ostéogénèse imparfaite…

Incidence

La plus fréquente des valvulopathies.

Prévalence

Variable selon la cause.

Sexe ratio

Prédominance féminine.

Signes cliniques

- Asymptomatique (85 %).
- Insuffisance mitrale IM (15 %).

Évolution, complications

- Valvulopathie de bon pronostic.
- Endocardite si IM.
- Accident thrombo-embolique.
- Rupture de cordage si dégénérescence fibro-élastique, dégénérescence myxoïde.
- Trouble du rythme et conduction

Diagnostic

- Click mésosystolique suivi d'un souffle télé ou holosytstolique (si IM).
- ECG normal, troubles repolarisation en inférieur, Extra systoles supra-ventriculaires, tachycardie sinusale, flutter auriculaire, ESV ou BAV.
- Echocardiographie : bombement systolique de l'un des 2 feuillets mitraux dans OG.
- Recherche IM associée.

Examens complémentaires

Recherche maladie de Willebrand (voir fiche correspondante) ou autre maladies associées

Traitement

- Traitement médicamenteux symptomatique.
- β1-bloquant si palpitations invalidantes.
- Traitement de IM si besoin.
- Prophylaxie endocardite spécifique si prothèse valvulaire, antécédent endocardite.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Très nombreuses séries.

Consultation préconceptionnelle

- Les régurgitations valvulaires sont bien tolérées pendant la grossesse et ne posent pas de problème majeur (classe WHO I), notamment en l'absence d'arythmie et d'insuffisance cardiaque.
- Avis cardiologique si insuffisance mitrale (IM)
- Avis médecin référent si pathologie associée (Willebrand).

Pendant la grossesse

- Objectifs : éviter tachycardie, éviter hypotension
- Traitement médical dès que IM symptomatique
- Éviter tachycardie et hypotension, hypovolémie

Diagnostic anténatal

Non.

Effets sur la grossesse

Sans particularité.

Effets de la grossesse

Augmentation du volume plasmatique. Pas aggravation si absence d'IM.

Risques fœtaux et néonataux

- Sans particularité.
- Prématurité si PM découvert lors de la grossesse.

Niveau de maternité

Maternité de proximité (niveau 3 si IM sévère associée).

Mode d'accouchement.

- Selon indications obstétricales.
- Injection lente des ocytociques.

Accouchement par voie basse

- Analgésie péridurale précoce recommandée.
- Antibioprophylaxie spécifique de l'endocardite, selon avis cardiologue.

Césarienne

- Césarienne plus fréquent si PM découvert lors de la grossesse.
- Antibioprophylaxie spécifique de l'endocardite, selon avis cardiologue.

Hémorragie du post-partum

Pas de risque majoré

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- RAS si asymptomatique.
- Éviter toute condition qui augmente l'éjection du VG (majore PM et aggrave fuite mitrale). Éviter tachycardie et hypotension, hypovolémie.
- Poursuivre anti-arythmiques.
- Recherche maladie Willebrand associée (voir fiche correspondante).

Installation

- Décubitus latéral gauche.
- Normothermie.

Intubation

RAS, en dehors d'autres maladies associées (Marfan).

Anesthésie générale

- Éviter drogues tachycardisantes (atropine, kétamine)
- Éviter hypotension : remplissage + phényléphrine.
- Si arythmie : β-bloquants et lidocaïne.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

- À privilégier avec titration des AL (éviter hypotension).
- Éviter solutions AL adrénalinées (dose test, dose césarienne) si patiente arythmique.
- Préférer phényléphrine si hypotension.

Après accouchement

Post-partum

- Analgésie de qualité.
- Traitement des frissons postopératoires.

Allaitement maternel

Sans particularité.

À retenir

▶ Les régurgitations valvulaires sont bien tolérées pendant la grossesse et ne posent pas de problème majeur (classe WHO I), notamment en l'absence d'arythmie et d'insuffisance cardiaque. Le prolapsus mitral est sans conséquence sur la grossesse. La diminution des RVS pendant la grossesse atténue la régurgitation.

▶ Il faut néanmoins éliminer une maladie associée (Marfan, Ehlers-Danlos, Willebrand).

▶ Les techniques d'anesthésie privilégient les anesthésies périmédullaires. Il faut éviter la diminution de la précharge et éviter la tachycardie. En cas d'hypotension, la phényléphrine est préférée.

▶ Pas besoin d'une antibioprophylaxie spécifique de l'endocardite lors de l'accouchement.

Bibliographie

Lerman TT, et al. Arch Gyncol Obstet 2013;288:287-91.
Traill TA. Cardiol Clin 2012;30:369-81.
Chen CH, et al. Ann Epidemiol 2011;21:391-8.

Pseudo-xanthome élastique
Pseudoxanthoma elasticum

A.-S. Ducloy-Bouthors, M. Lambert

Autres noms : élastorrhexie généralisée, syndrome de Grönblad-Strandberg-Touraine.

Généralités sur la pathologie

Définition

Pathologie héréditaire du tissu conjonctif.

Pathogénie

- Biosynthèse anormale (calcifications et fragmentation) du collagène et des fibres élastiques de la peau, de la rétine et des parois artérielles.
- Cause génétique. Mutation sur le chromosome 16p13.1 codant une protéine transmembranaire appelée MRP6.

Mode de transmission

Autosomique récessif (rare cas dominant).

Prévalence

1/25 000 à 1/100 000

Sexe ratio

Prédominance féminine

Signes cliniques

- Manifestations cutanées dés l'adolescence à type de « peau de poulet » localisées au cou et aux plis (aisselles, plis des coudes, genoux…) et excès cutanées au niveau plis axillaire et inguinaux.
- Atteinte rétinienne : pigmentation rétinienne, stries angioïdes, néovaisseaux rétiniens, baisse acuité visuelle, cécité
- Atteinte cardiovasculaire : calcifications des parois artérielles, fragilité vasculaire, hypertension réno-vasculaire, ischémie des membres, accident vasculaire cérébral, arythmies.

Évolution, complications

- HTA, insuffisance coronarienne, insuffisance cardiaque congestive.
- Hémorragies digestives (5 à 10 %) parfois graves.

Diagnostic

Clinique.

Examens complémentaires

Cardiologique. Ophtalmologique : fond œil, angiographie rétinienne.

Traitement

- Chirurgie dermatologique (pour les excédents cutanés).
- Photocoagulation laser des lésions rétiniennes.
- Éviter corticoïdes, aspirine et AINS (hémorragies digestives).
- Évaluation du bévacizumab intra-vitréen pour l'atteinte ophtalmologique.
- Évaluation du stéarate de magnésium pour diminuer le score calcique vasculaire.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Oui.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Consultation préconceptionnelle

- Pas de restriction sur la grossesse chez les patientes atteintes de PXE.
- Conseil génétique recommandé avec un avis spécialisé et un bilan complet de la maladie (cœur, yeux) avant la conception.

Diagnostic anténatal

Non indiqué.

Effets sur la grossesse

- Baisse modérée de la fertilité.
- Augmentation du risque de FCS.

Effets de la grossesse

- Vergetures abdominales 100 %.
- Hémorragie digestive 1 %.
- Complications rétiniennes 12 %.
- Hypertension gravidique 10 %.
- Épisodes arythmie décrits.
- Rares cas d'aggravation des lésions cutanées.
- Placenta : zones de nécroses et calcifications sur le collagène de la face maternelle mais sans implication clinique.

Risques fœtaux et néonataux

Morbidité-mortalité néonatale non majorée.

Niveau de maternité

Selon sévérité de l'atteinte et avis médecin dermatologue, interniste ou généticien.

Mode d'accouchement

Selon atteintes cardiaques et ophtalmologiques.

Accouchement par voie basse

Éviter efforts expulsifs si néovaisseaux rétiniens (risque hémorragie rétinienne) ou symptôme angineux.

Césarienne

Sans particularité

Hémorragie du post-partum

Pas de risque majoré

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Histoire de la maladie : atteinte cardiaque (HTA, insuffisance coronarienne, insuffisance cardiaque congestive), rétine et hémorragies digestives.
- Analyse de l'hémostase primaire par un PFA.
- Bilan cardio-vasculaire : pression artérielle, échocardiographie à la recherche de calcifications. Avis ophtalmologique contre-indiquant des efforts expulsifs.

Installation

Difficulté accès veineux du fait de la structure cutanée.

Intubation

1 cas d'intubation difficile décrit comme étant due à des calcifications et une agrégation des fibres élastiques des ligaments et cartilage laryngés.

Anesthésie générale

Pas de particularité pharmacologique.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

- Aucune contre-indication à APM.
- Balance bénéfice risque en faveur de l'analgésie péridurale pendant le travail obstétrical et pour l'aide à l'expulsion.

Après accouchement

Post-partum

- AINS contre-indiqués (interaction hémostase primaire et risque hémorragie digestive).
- Prévoir examen anapathologique du placenta

Allaitement maternel

Contre-indiqué si aspirine (interaction hémostase primaire et risque hémorragie digestive) ou si bromocryptine (risque artériolaire cérébral. Principe de précaution : avis experts).

À retenir

- ▶ Pathologie héréditaire du tissu conjonctif avec anomalie du collagène et des fibres élastiques de la peau, de la rétine et des parois artérielles (cœur, rein, cerveau).
- ▶ La grossesse est possible après avis spécialisé. Le niveau de PEC dépendra des atteintes cardiaques (HTAG, insuffisance coronarienne, insuffisance cardiaque congestive) et digestive (hémorragies digestives parfois graves). La maladie a peu d'influence sur le déroulement de la grossesse.
- ▶ L'accouchement par voie basse est possible. La notion d'une atteinte coronarienne ou rétinienne contre-indiquera les efforts expulsifs.
- ▶ Les techniques anesthésiques privilégient les anesthésies périmédullaires. L'anesthésie générale est sans particularité (un cas d'intubation difficile en raison de calcification laryngée).
- ▶ Centre référent de la maladie de Fabry et des maladies héréditaires du tissu conjonctif à expression cutanéo-articulaire (syndrome d'Ehlers-Danlos, mucopolysaccaridose et pseudoxanthome élastique). Pr P. Germain. Hôpital Raymond Pointcarré. Garches.

Bibliographie

Clanet M, et al. Ann Fr Anesth Reanil 2011;30:685-7.
Peeters P, et al. Ann Fr Anesth Reanim 2011;30:685-7.
Youngs PJ, et al. Int J Obst Anesth 2003;12:48-50.
Gheduzzia D, et al. Placenta 2001;22:580-90.

Psoriasis

Psoriasis

C. Mansia, V. Fuzier

Autres noms : rhumatisme psoriasique, érythrodermie psoriasique.

Généralités sur la pathologie

Définition

Maladie auto-immune dermatologique chronique caractérisée par une dermatose érythémato-squameuse, pouvant évoluer vers un rhumatisme psoriasique.

Pathogénie

- Maladie inflammatoire chronique avec activation des lymphocytes T responsable d'une prolifération trop rapide des cellules épidermiques générant des érythèmes papuleux inflammatoires avec des squames.
- Cause multifactorielle (terrain génétique (gène PSORS1 sur chromosome 6), facteurs immunologiques et environnementaux).

Mode de transmission

Terrain génétique avec prédisposition familiale.

Types

- Selon l'atteinte cutanée : psoriasis en plaques (psoriasis vulgaris), en gouttes, psoriasis des plis (psoriasis inversé)
- Selon la gravité de la maladie : forme légère : < 3 % de la surface corporelle (SC), forme modérée : 3 à 10 % SC et forme sévère : > 10 % SC avec atteinte des paumes et des plantes de pieds (érythrodermie psoriasique ou psoriasis érythrodermique).

Situations particulières

- Le rhumatisme psoriasis est une arthrite inflammatoire associé à un psoriasis cutané.
- L'impétigo herpétiforme (psoriasis pustuleux) est rare. Il existe un risque d'hypocalcémie, d'anémie. Le traitement repose sur les corticostéroïdes, cyclosporine et antibiotiques.

Prévalence

1 à 3 % de la population (+ fréquente chez les caucasiens).

Sexe ratio

H = F (2 pics : 15-30 ans et 50-60 ans).

Signes cliniques

Papules inflammatoires érythémateuses bien délimitées, de taille variable, avec des squames. Prédomine sur les faces d'extension des membres, paumes, plantes, cuir chevelu. Atteinte possible des muqueuses oro-pharyngées.

Évolution, complications

Évolution par poussées rémissions.

- Érythrodermie psoriasique est une forme grave et généralisée de psoriasis responsable de surinfections, de trouble de la thermorégulation, d'insuffisance cardiaque à débit élevé et de risque thrombo-embolique.
- Rhumatisme psoriasique : oligo ou polyrathrite, distale et asymétrique (genoux, épaules, doigts), survenant plusieurs années après le psoriasis cutané.
- Une atteinte pelvi-rachidienne reste rare.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Diagnostic
Clinique, biopsie cutanée dans les cas atypiques.

Examens complémentaires
Absence de facteur rhumatoïde.

Traitement
- Local : corticostéroïdes, calcipotriol (dérivé vitamine D), tazatrotène (dérivé vitamine A), acide salicylique, crèmes hydratantes, exposition solaire, photothérapie aux UVB.
- Systémique : méthotrexate, ciclosporine, infliximab, efalizumab, rétinoïdes (attention effet tératogène).

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte
Cas décrits.

Consultation préconceptionnelle
- Avis spécialisé si forme sévère avec traitement systémique.
- Arrêt des médicaments non indispensables ou potentiellement tératogènes. Effet tératogène des rétinoïdes (contre-indication formelle).
- Contre-indication du méthotrexate (RCIU, malformations) pendant la grossesse et possible pour infliximab si indispensable.

Diagnostic anténatal
Non indiqué.

Effets sur la grossesse
Peu de conséquence sur la grossesse. Incidence de FCS semblable à la population générale. Petit poids de naissance (dans les formes sévères, mères ayant reçu une thérapie systémique dans les 2 ans avant grossesse) : résultats contradictoires sur 2 études. Le rhumatisme psoriasique n'a aucune conséquence sur la grossesse ou le fœtus.

Effets de la grossesse
- Impossibilité de prédire l'évolution du psoriasis cutané pendant la grossesse. Il existe souvent une amélioration des symptômes (due aux changements hormonaux pendant la grossesse) mais aussi quelques cas d'aggravation (56 % amélioration, 26 % aggravation, 18 % idem).
- On observe souvent une amélioration voire une rémission du rhumatisme psoriarique pendant la grossesse.

Risques fœtaux et néonataux
- Nature héréditaire de la maladie (10 % de chance d'avoir un psoriasis si 1 des parents atteints, 50 % si les 2 parents atteints).
- Pas de risque fœtal du psoriasis.
- Effet tératogène des traitements

Niveau de maternité
Dans toutes les maternités, sauf en cas d'érythrodermie psoriasique.

Mode d'accouchement
Selon indications obstétricales. L'atteinte pelvi-rachidienne est rare.

Accouchement par voie basse
Pas de précaution particulière, sauf en cas de rare atteinte du pelvis (sacro-illite).

Césarienne
Risque de phénomènes de Koebner (lésions de psoriaris au niveau de la cicatrice).

Hémorragie du post-partum

Pas de risque majoré.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Histoire de la maladie : extension des lésions cutanées, atteinte muqueuse, atteinte articulaire (rhumatisme psoriasique), traitement.
- Recherche d'une érythrodermie psoriasique (forme grave de psoriasis).
- Évaluation cardiaque (érythrodermie psoriasique), rénale et hépatiques (traitement). Poursuite de corticothérapie.

Installation

- Attention aux points d'appuis. Protection des lésions cutanées. Éviter les traumatismes cutanés responsables de lésions. Éviter les pansements adhésifs (suture des VVP, pose de bande).
- Accès veineux en évitant les lésions cutanées.
- Atteinte de thermorégulation, dans les formes sévères.
- Prudence avec la SNG en cas de lésions œsophagiennes.

Intubation

Possible œdème des voies aériennes supérieures.

Anesthésie générale

Pas de particularité pharamocologique.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

- L'atteinte pelvi-rachidienne du rhumatisme psoriasique reste rare.
- APM possible si la ponction se fait en « zone saine ». Le risque d'infection à staphylocoque aureus est plus fréquent chez la population psoriasique.
- Éviter les opiacés en périmédullaire. L'incidence de prurit est plus importante avec les opiacés en intrathécal qu'en péridural. Chez la parturiente psoriasique, le prurit peut exacerber les lésions cutanées (phénomène de Koebner).

Après accouchement

Post-partum

- Apparition de nouvelles plaques et risque de poussées des lésions cutanées et du rhumatisme psoriasique dans les 4 premiers mois.
- Risque thromboembolique majoré si érythrodermie psoriasique.

Allaitement maternel

- Contre-indiqué si traitement systémique ou topiques sur grandes surfaces corporelles. Voir tableau Immunosuppresseurs, grossesse et allaitement.
- L'allaitement maternel semble prolonger la rémission dans le rhumatisme psoriasique.

À retenir

- ▶ Maladie auto-immune dermatologique chronique caractérisée par une dermatose érythémato-squameuse pouvant évoluer vers un rhumatisme psoriasique. Une consultation préconceptionnelle est recommandée afin d'interrompre les médicaments non indispensables ou potentiellement tératogènes (rétinoïdes, méthotrexate). Le psoriasis a peu de conséquence sur la grossesse.
- ▶ La grossesse entraine le plus souvent une amélioration de la maladie cutanée et rhumatismale. Sa prise en charge en maternité de proximité est possible sauf en cas

d'érythrodermie psoriasique (forme grave et généralisée de psoriasis responsable de surinfections, de trouble de la thermorégulation, d'une insuffisance cardiaque à débit élevé et de risque thromboembolique).

▶ L'accouchement peut se faire par voie basse : l'atteinte pelvi-rachidienne du rhumatisme psoriasique restant rare. Il est indispensable de : protéger les points d'appuis, éviter les traumatismes cutanés responsables de lésions, éviter les pansements adhésifs (suture des VVP, pose de bande), respecter une homéothermie.

▶ Les techniques anesthésiques privilégient les anesthésies périmédullaires (possible si point de ponction en zone saine). L'utilisation d'opiacés en périmédullaires est à éviter (risque de prurit pouvant exacerber les lésions cutanées). L'anesthésie générale est sans particularité sauf en cas d'érythrodermie psoriasique.

▶ Centre de référence des maladies génétiques à expression cutanée (MAGEC). Coordonnateur : Dr C Bodemer. Hôpital Necker, AP-HP. Paris.

Bibliographie

Harder E, et al. J Invest Dermatol 2014;134:1747-9.
Gonzalez CR, et al. Rev Esp Anesthesiol Reanim 2012;59:405.
Marhajan R. Int J Obstet ANesth 2008;17:375.
Vial F, et al. Ann Fr Anesth Reanim 2007;26:1002.

Purpura thrombopénique auto-immun idiopathique

Idiopathic thrombocytopenic purpura

M. Bonnin, B. Storme, G. Rosano

Généralités sur la pathologie

Définition

Trouble auto-immun de la coagulation caractérisé par une thrombopénie isolée (plaquettes < 100 G/l) non explicable par la présence d'une autre pathologie.

Pathogénie

Maladie auto-immune due à une destruction périphérique des plaquettes dans le cadre d'un processus auto-immun avec des auto-anticorps (IgG) qui peuvent être de 2 types : anticorps circulants libres ou fixés associés aux plaquettes.

Mode de transmission

Non génétique. Cas sporadique.

Types

- PTAI nouvellement diagnostiqué.
- PTAI persistant (durée de 3 à 12 mois).
- PTAI chronique (évolution supérieure à 12 mois).

Situations particulières

- Ne pas confondre, au 3e trimestre, avec la thrombopénie gestationnelle.
- Éliminer les microangiopathies thrombotiques.

Incidence

1/62 500 et 1/25 600

Prévalence

1/50 000

Sexe ratio

Prédominance féminine.

Signes cliniques

- Asymptomatique dans 1/3 des cas.
- Purpura pétéchial (80 %).
- Ecchymoses spontanées ou suite à un traumatisme minime.
- Hémorragies muqueuses 30 % (épistaxis, ménorragies).

Évolution, complications

- Évolution chronique avec périodes de poussées.
- Risque hémorragique si plaquettes < 10-20 G/l. Complications hémorragiques viscérales, rétiniennes ou cérébro-méningées rares.

Diagnostic

Diagnostic d'exclusion devant une numération plaquettaire < 150 G/l. Absence d'examen paraclinique de référence permettant d'établir un diagnostic de certitude. Une réponse positive à une thérapie spécifique (immunoglobulines intraveineuses (IgIV) et/ou stéroïdes) est en faveur du diagnostic.

Traitement

- Corticoïdes, immunoglobulines en 1re intention.
- Splénectomie, en 2e ligne.

- Anticorps monoclonal anti-CD20 ; danazol ; vincristine ; cyclophosphamide réservés aux formes réfractaires.
- Transfusions de plaquettes à éviter (possible si < 10-20 G/l).

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

- Rare, 1 à 5 cas/10 000 grossesses.
- 5 % des thrombopénies pendant la grossesse.
- Première cause de thrombopénie du premier trimestre.

Consultation préconceptionnelle

Si PTAI antérieur à la grossesse :

- Grossesse contre-indiquée si PTAI sévère et résistant au traitement.
- Arrêt des immunosuppresseurs (tératogène), du danazol (virilisation fœtale).
- Seuls traitements possibles : corticoïdes et immunoglobulines.

Pendant la grossesse

Si PTAI pendant la grossesse :

- Si plaquettes > 30 G/l et asymptomatique : pas de traitement, surveillance
- si plaquettes < 20-30 G/l, symptomatologie hémorragique, procédure invasive : traitement par corticoïdes puis par immunoglobulines en cas de corticorésistance.

Diagnostic anténatal

Cordocentèse abandonnée car complications hémorragiques graves < 5 % et risque supérieur au risque hémorragie spontanée à la naissance.

Effets sur la grossesse

Risque hémorragique lors de gestes invasifs.

Effets de la grossesse

Exacerbation de la thrombopénie au 3e trimestre.

Risques fœtaux et néonataux

- Risque de thrombopénie néonatale auto-immune : 5 à 15 % des nouveaux nés.
- Passage trans-placentaire d'anticorps IgG maternels non prédictible et non corrélé avec thrombopénie maternelle, ni avec taux d'Ac maternels circulants.
- Le traitement maternel n'a aucun bénéfice sur thrombopénie fœtale/néonatale.
- Seul facteur prédictif : grossesse antérieure avec thrombopénie néonatale.
- Risque d'hémorragie intracrânienne in utéro (1 %).

Niveau de maternité

Maternité de proximité possible si disponibilité rapide de plaquettes, si pédiatre disponible.

Mode d'accouchement

- Selon les indications obstétricales. Déclenchement à discuter selon conditions locales et taux de plaquettes.
- Objectif des plaquettes si césarienne ou AVB > 50 G/l. Si plaquettes ≤50 G/l : corticoïdes parentéraux (prednisone 1 mg/kg) et/ou immunoglobulines à fortes doses (1 g/kg/j).

Accouchement par voie basse

- AVB doit être atraumatique ; limiter toute extraction instrumentale.
- DA et RU systématiques.
- Transfusion de concentrés plaquettaires en cas d'urgence, si plaquettes < 20 G.

Césarienne

- Selon indication obstétricales (ne prévient pas plus les complications hémorragiques cérébro-méningées qu'un AVB).
- Césarienne si PTAI réfractaire et risque important d'atteinte fœtale.
- Transfusion de concentrés plaquettaires en cas d'urgence, si plaquettes < 50 G
- Hémostase chirurgicale soigneuse.

Hémorragie du post-partum

Transfusion de plaquettes si hémorragie mettant en jeu le pronostic vital.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

Objectif de plaquettes > 20 G/l pendant la grossesse et AVB > 50 G/l si césarienne et > 75 G/l et pour réaliser une APM.

Installation, intubation, anesthésie générale

Sans particularité.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

Si plaquettes > 75 G/L, bilan hémostase normal et en absence de traitement par aspirine.

Après accouchement

Post-partum

- Nadir de chute des plaquettes : J2 à J5 post-partum.
- Pas d'AINS pour l'analgésie post opératoire.
- Risque thrombotique persiste.
- Prélèvement sur sang du cordon et prise en charge pédiatrique systématiques à la naissance.
- Consultation hémostase à 3 mois. Stop corticoïdes dès que plaquettes > 30 G/l.

Allaitement maternel

Autorisé. Contre-indiqué si immunosuppresseurs.

À retenir

- Thrombopénie (< 100 G/L) auto-immune et isolée. Elle représente la première cause des thrombopénies au premier trimestre. Les complications hémorragiques spontanées sont rares : elles peuvent survenir en cas de plaquettes < 10-20 G/l.
- Si PTAI antérieur à la grossesse. La grossesse peut être contre-indiquée en cas de PTAI sévère et réfractaire aux traitements.
- Si PTAI découvert lors de la grossesse. La grossesse est de bon pronostic et les complications maternelles sont rares.
  - si plaquettes < 30 G/l et asymptomatique : pas de traitement, surveillance simple
  - si plaquettes < 20-30 G/l, symptomatologie hémorragique, procédure invasive : traitement par corticoïdes puis par immunoglobulines en cas de cortico-résistance.
- Proche de l'accouchement : une transfusion plaquettaire est indiquée si plaquettes < 50 G/l pour une césarienne ou < 20 G/l pour un AVB.
- Le choix du mode d'accouchement ne dépend que des indications obstétricales. Une césarienne peut se discuter en cas de PTAI réfractaire. En cas d'AVB, les extractions instrumentales sont à éviter.

- Il existe un risque de thrombopénie auto-immune fœtale ou néonatale (5-15 %), non corrélé avec la thrombopénie maternelle, ni avec le taux d'Ac maternels circulants. Un prélèvement sur sang du cordon et une prise en charge pédiatrique sont systématiques à la naissance.
- Il existe un risque hémorragique en post-partum immédiat (nadir de chute des plaquettes : J2 à J5 post-partum).
- Les anesthésies périmédullaires sont possibles si les plaquettes sont > 75 G/l. L'anesthésie générale est sans particularité.
- Centre de référence des syndromes d'Evans, des anémies hémolytiques et des cytopénies auto-immunes sévères. Coordonnateur : Pr Y Perel. CHU Bordeaux, GH Pellegrin

Bibliographie

Inocencia G, et al. BMJ Case Rep 2013;9:2013.
Gernsheimer T, et al. Blood 2013;121:38-47.
Raynard Ortiz M, et al. Rev Esp Anesthesiol Reanim 2009;56:185-8.

Purpura thrombotique thrombocytopénique

Thrombotic thrombocytopenic Purpura

A.-S. Ducloy-Bouthors, F. Provot

Autres noms : syndrome de Mosckovitz ou Moschcowtiz, anémie hémolytique auto-immune, syndrome de Schulman-Upshaw.

Généralités sur la pathologie

Définition

- Le purpura thrombotique thrombocytopénique (PTT) appartient aux micro-angiopathies thrombotiques (MAT).
- Les MAT associent une anémie hémolytique, une thrombopénie périphérique et des défaillances d'organes de sévérité variable en rapport avec la présence de microagrégats vaso-occlusifs systémiques responsables d'ischémies cérébrales, cardiaques et rénales.
- Le PTT est caractérisé par une atteinte neurologique prédominante et le SHU par une atteinte rénale (voir fiche Insuffisance rénale terminale).

Pathogénie

- Les MAT sont caractérisées par dysfonction endothéliale responsable d'une hyperagrégabilité plaquettaire (thrombopénie par consommation) aboutissant à la formation de microthrombi prédominant au niveau rénal (SHU) ou au niveau neurologique (PTT). Ces microthrombi sont responsables d'une anémie par fragmentation érythrocytaire (schizocytes) et par atteinte multi-systémique (rein, foie, SNC…)
- Le PTT serait due à une augmentation de la concentration plasmatique en multimères de haut poids moléculaires du facteur Von Willebrand soit par déficit en une métalloprotéase : ADAMTS 13 (forme congénitale) ou soit par anticorps anti-ADAMTS 13 (forme acquise).
- ADAMTS 13 (*A Disintegrin And Metalloproteinase with ThromboSpondin*) est une métalloprotéase dont le rôle est de cliver les multimères de haut poids moléculaire de FvW.
- Causes congénitales, auto-immunes ou secondaires.

Mode de transmission

Si PTT congénital : autosomique récessif : mutation du gène ADAMTS 13 (chromosome 9).

Types

- PTT congénital (5 à 10 % des cas) ou syndrome d'Upshaw-Schulman : déficit constitutionnel en ADAMTS 13.
- PTT acquis auto-immun (50 à 55 %) : production d'auto-anticorps IgG anti-ADAMTS 13.
- PTT acquis secondaire : médicaments (ticlopidine), infections, grossesse, maladies auto-immunes.

Situations particulières

À différencier du SHU.

Incidence

4 nouveaux cas/1 000 000 habitants/an.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Sexe ratio

Prédominance femme jeune.

Signes cliniques

5 signes principaux :

- Fièvre.
- Signes neurologiques : céphalée, coma, lenteur idéation, convulsion, déficit sensitivomoteurs.
- Signes anémie hémolytique : pâleur, urines rouge porto.
- Signes thrombopénie : pétéchies cutanées sous brassard tension et muqueuses, saignement.
- Signes rénaux : HTA, protéinurie, hématurie, insuffisance rénale aigüe oligo-anurique.

Évolution, complications

- HTA, insuffisance rénale, ischémie myocardique, coma.
- Mortalité > 90 % en absence de plasmaphérèse (20 % si traitement).
- Complications des échanges plasmatiques : inadaptation volémique, allergie, fièvre ou secondaires à la pose d'une VVC (sepsis, thrombose cathéter, hémo-pneumothorax).

Diagnostic

- Diagnostic biologique de la crise d'anémie hémolytique microangiopathique.
  - Anémie sévère hémolytique mécanique très rapide : ↓↓↓ Hb, ↓ Haptoglobine, ↑ LDH, ↑ bilirubine libre ou non conjuguée, hémoglobinurie, schizocytes, réticulocytes
  - Thrombopénie profonde et d'évolution très rapide.
  - Stigmates biologiques des micro-ischémies de l'insuffisance rénale ou de l'ischémie myocardique.
- Particularité diagnostic biologique du PTT :
  - Pas de signes d'activation initiale de la coagulation plasmatique : pas de baisse de l'antithrombine et du fibrinogène ni d'élévation des D Dimères
  - Dosage ADAMTS 13 : ↓ <5 %
  - Recherche anticorps anti ADAMTS 13

Examens complémentaires

- Ionogramme et fonction rénale, protéinurie 24h.
- Myélogramme si doute sur caractère périphérique de la thrombopénie.
- Bilan hémostase : souvent N.
- Bilan cardiaque : ECG, troponine Ic.
- Recherche foyer infectieux (hémoculture, coproculture, ECBU, sérologie HIV).
- Biopsie rénale.
- IRM cérébrale (atteinte cérébrale).

Traitement

C'est un traitement symptomatique par plasmathérapie et une urgence thérapeutique.

- Plasmaphérèse ou échanges plasmatiques (permet épuration des auto-AC et des multimères de haut poids moléculaire de FvW et apport des protéases déficitaires) ou perfusion de PFC (riche en ADAMT 13).
- Corticothérapie.
- Anti hypertenseurs (objectif : 120/80 mm Hg).
- Traitement d'un facteur déclenchant.
- Dialyse si insuffisance rénale.
- Anticonvulsivants si crise convulsive.

- En seconde ligne : splénectomie, immunosuppresseurs : rituximab (Ac anti CD20), Vincristine.
- Contre-indications d'héparine, anti-thrombotiques (risque accru de saignement).
- En l'absence de saignement grave menaçant le pronostic vital les transfusions de plaquettes sont contre indiquées (risque entretien et aggravation de formation des microthrombi voire de thromboses des gros vaisseaux).
- Il est recommandé de maintenir un seuil d'hémoglobine à 8 g/dl en cas de transfusions de CGR dans les microangiopathies thrombotiques (grade A, recommandations HAS 2014).

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

- 1/25 000 grossesses
- PTT secondaire à une grossesse (2e trimestre).

Consultation préconceptionnelle

- Avis spécialisé indispensable.
- Informer sur le risque de mortalité maternelle et fœtale qui persiste malgré les progrès thérapeutiques de la plasmathérapie.
- Arrêt des médicaments contre-indiqués.
- Discuter poursuite de corticothérapie.

Pendant la grossesse

- Si maladie connue :
  - Plasmaphérèse en traitement préventif pendant la grossesse et le post-partum :
  - Plasma congelé frais : 2 à 4 poches selon l'amplitude du déficit tous les mois en début de grossesse. Rythme plus fréquent/15 jours à partir du 2e trimestre.
- Si apparition pendant la grossesse :
  - Le PTT peut apparaitre pendant la grossesse, plutôt vers 22 SA-24 SA. La grossesse peut être le facteur déclenchant direct d'un PTT acquis ou favorise la rechute d'un PTT constitutionnel.
  - C'est une urgence thérapeutique car met en jeu le pronostic de la mère et de l'enfant.
- Dans tous les cas :
  - Arrêt du rituximab.
  - Traitement pendant la grossesse : plasmaphérèse immédiate ou transfusion de PFC.
  - Réservation de CGA si anémie.
  - Discuter poursuite corticothérapie.
  - Risque de rechute 30 à 60 % lors d'une grossesse ultérieure

Diagnostic anténatal

Théoriquement possible avec recherche de déficit constitutionnel en ADAMTS 13 mais difficile car expression phénotypique variable.

Effets sur la grossesse

- Ischémie utéro-placentaire, pré-éclampsie, MFIU.
- Complications de la grossesse pathologique : convulsion, coma, insuffisance rénale, hépatique, cardiaque.

Effets de la grossesse

La grossesse peut être un facteur déclenchant inaugural ou de récidive ou d'aggravation des crises de PTT du fait de l'activation endothéliale et de l'augmentation du taux de vWF.

Risques fœtaux et néonataux

- Prématurité spontanée (la thrombine est un irritant du muscle utérin) ou induite (arrêt de la grossesse d'indication maternelle ou fœtale).
- RCIU.
- MFIU.
- Risque de transmission au fœtus mal connu.

Niveau de maternité

Niveau en lien avec un centre de référence des microangiopathies et une réanimation adulte référente.

Mode d'accouchement

Selon indications obstétricales.

Accouchement par voie basse

- Possible mais la période péripartum peut être inductrice de la crise.
- Délivrance artificielle et révision utérine systématique car à haut risque HPP.

Césarienne

- Souvent proposée en urgence pour arrêter prématurément la grossesse en cas de risque vital maternel après traitement de la crise.
- La césarienne n'a pas d'effet de réversion de la crise et n'est pas une option thérapeutique.

Hémorragie du post-partum

- Risque majoré.
- Contre-indications des anti-thrombotiques (risque accru de saignement).
- En l'absence de saignement grave menaçant le pronostic vital les transfusions de plaquettes sont contre indiquées (risque entretien et aggravation de formation des microthrombi voire de thromboses des gros vaisseaux).

Prise en charge anesthésique

Évaluation

Surveillance régulière biologique de la numération plaquettaire, des marqueurs d'anémie hémolytique pendant la grossesse, avant et après traitement, en pré-anesthésique <12h et en cas de crise.

Installation

- Éviter hypoxémie, prévenir infection
- Attention si fistule artério-veineuse (pour dialyse ou plasmaphérèse fréquente)

Intubation

Prudente si plaquettes < 50 G.

Anesthésie générale

Tenir compte de l'insuffisance rénale dans le choix des produits anesthésiques.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

- Possible en dehors des crises. Sous réserve d'une numération plaquettaire normale.
- ALR périmédullaire encadrée d'une perfusion préventive de plasma en cas de déficit constitutionnel en ADAMTS 13 et de plasmaphérèse si anticorps anti ADAMTS 13.

Après accouchement

Post-partum

- Possibilité de survenue du PTT en post-partum.
- La non correction de la thrombopénie après J3 du post-partum est en faveur du PTT.

- Poursuivre traitement préventif des crises.
- Reprise du traitement symptomatique.

Allaitement maternel

- Possible.
- Contre-indiqué si rituximab et pendant12 mois après son arrêt.

À retenir

▶ Les MAT associent une anémie hémolytique, une thrombopénie périphérique et des défaillances d'organes de sévérité variable responsables d'ischémies cérébrales, cardiaques et rénales. Le PTT est caractérisé par une atteinte neurologique prédominante et le SHU par une atteinte rénale. Il serait dû à une augmentation de la concentration plasmatique en multimères de haut poids moléculaires du facteur Von Willebrand, le plus souvent par production d'anticorps anti-ADAMS. Le traitement repose sur les échanges plasmatiques.

▶ Si la maladie est connue : le risque de mortalité maternelle et fœtale persiste malgré les progrès thérapeutiques et une plasmaphérèse en traitement préventif pendant la grossesse et le post-partum est indispensable.

▶ Si apparition pendant la grossesse : la grossesse peut être le facteur déclenchant direct d'un PTT acquis (plutôt vers 22 SA- 24 SA) ou favorise la rechute d'un PTT constitutionnel. C'est une urgence thérapeutique car met en jeu le pronostic de la mère et de l'enfant

▶ Si notion de PTT lors de précédente grossesse, il existe un risque de rechute 30 à 60 % lors d'une grossesse ultérieure.

▶ Dans tous les cas, cette grossesse à haut risque (HTA, PE, HELLP syndrome, HPP, FCS, MFIU, prématurité) nécessite une PEC en niveau 3 en lien avec un Centre de référence des microangiopathies et une réanimation adulte référente.

▶ Une césarienne est souvent proposée en urgence pour arrêter prématurément la grossesse en cas de risque vital maternel après traitement de la crise. Il existe un risque majoré d'HPP et l'utilisation d'antithrombotique est contre-indiquée.

▶ Les techniques d'anesthésie privilégient les anesthésies périmédullaires. Celles-ci sont réalisables en dehors des crises, sous réserve d'une numération plaquettaire normale et doivent être encadrées d'une perfusion préventive de plasma en cas de déficit constitutionnel en ADAMTS 13 et de plasmaphérèse si anticorps anti ADAMTS 13.

▶ Centre de référence des maladies rares pour les microangiopathies thrombotiques « MAT » sur site web (http ://cnr-mat.fr/).

Bibliographie

Protocole National de Diagnostic et de Soins. Micro-angiopathies thrombotiques. HAS.

James N, et al. Am J obstet Gynecol 2008.

Ducloy-Bouthors A-S, et al. Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol 2003;111:146-52.

Déficit en pyruvate kinase

Pyruvate kinase deficiency

D. Chassard

Autres noms : déficit en pyruvate kinase érythrocytaire.

Généralités sur la pathologie

Définition

Anémie hémolytique congénitale, chronique et de sévérité variable. Il s'agit de la cause la plus fréquente d'anémie hémolytique non sphérocytaire congénitale.

Pathogénie

- Enzymopathie érythrocytaire avec défaut d'utilisation du glucose qui entraine une réduction de la vie globulaire par déficit en ATP.
- Maladie génétique. Il s'agit de mutations du gène PKLR (1q22). Plus de 190 mutations de PKLR ont été décrites à ce jour.

Mode de transmission

Autosomique récessive.

Types

Très nombreux variants.

Prévalence

1/20 000 dans la population blanche, plus fréquente en Europe du nord.

Signes cliniques

Les patientes présentent une anémie hémolytique chronique plus ou moins importante, un ictère, une splénomégalie.

Évolution, complications

Anémie significative, lithiase biliaire, surcharge en fer.

Diagnostic

Clinique et biologique : anémie et réticulocytes élevés. Augmentation de la bilirubine non conjuguée et diminution du taux d'haptoglobine. La morphologie érythrocytaire est souvent normale.

Examens complémentaires

- Surcharge en fer possible.
- Étude génomique difficile car très nombreux variants.

Traitement

- Transfusion sanguine.
- Splénectomie indiquée dans les formes sévères.
- Greffe de moelle osseuse rarement réalisée.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Quelques très rares cas publiés. Une atteinte fœtale grave est possible.

Consultation préconceptionnelle

Conseillée.

Pendant la grossesse

Maintien d'une d'Hb > 8 g/dl, afin de limiter la morbidité maternelle et fœtale.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Diagnostic anténatal
Des cas de diagnostic prénatal ont été rapportés.

Effets sur la grossesse
Risque d'anémie nécessitant des transfusions avec risque d'immunisation.

Effets de la grossesse
Sans particularité.

Risques fœtaux et néonataux
Non spécifique.

Niveau de maternité
Tous niveaux.

Mode d'accouchement
Selon les indications obstétricales.

Accouchement par voie basse
Sans particularité.

Césarienne
Sans particularité.

Hémorragie du post-partum
Pas de risque majoré. Risque transfusionnel si anémie.

Prise en charge anesthésique

Évaluation
Sans particularité.

Installation, monitorage, intubation, anesthésie générale
Standard.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie
Possible.

Après accouchement

Post-partum
Standard.

Allaitement maternel
Standard.

À retenir

- Anémie hémolytique congénitale, chronique et de sévérité variable. Le traitement repose sur des transfusions sanguines, voire une splénectomie en cas de forme majeure.
- Pendant la grossesse l'hémoglobine doit être surveillé pour maintenir un taux d'Hb > 8 g/dl, afin de limiter la morbidité maternelle et fœtale.
- Aucune conséquence sur le déroulement de l'accouchement.
- L'anesthésie est sans particularité.
- Centre de référence des maladies héréditaires du métabolisme. Coordonnateur : Pr P De Lonlay. CHU Paris. Hôpital Necker.

Bibliographie

Wax JR, et al. Obstet Gynecol 2007;109:553-5.
Amankwah KS, et al. Obstet Gynecol 1980;55:42S-4S.

Syndrome du QT long
Long QT syndrome

F. Mercier, V. Fuzier

Autres noms : syndrome Romano et Ward, syndrome de Jervell et Lange-Nielsen, syndrome de Timothy.

Généralités sur la pathologie

Définition

Maladie cardiaque caractérisée sur ECG, par un allongement de l'intervalle QT et par un risque élevé d'arythmie mortelle.

Pathogénie

- Anomalies de fonctionnement des canaux sodiques et potassiques.
- Plusieurs causes : soit congénital, soit acquis.

Mode de transmission

- Autosomique dominante (Romano Ward) ou récessif (Lange-Nielsen).
- Mutation de gènes codant pour des protéines impliquées dans la modulation des canaux ioniques.
- 4 gènes ont été identifiés : LQT1 (chromosome11), LQT2 (chromosome 7), LQT3 (chromosome 3), LQT4 (chromosome 4), LTQ 5 (chromosome 21).

Types

- SQTL congénital :
  - Syndrome Romano Ward (95 %) : SQTL sans surdité.
  - Syndrome de Jervell et Lange-Nielsen : SQTL + surdité congénitale + arythmies. cardiaques précoces.
- SQTL acquis :
  - Prise médicamenteuse.
  - Troubles ioniques : hypokaliémie, hypocalcémie, hypomagnésémie.
  - Hypothermie.

Situations particulières

Syndrome de Timothy : SQTL + BAV 2/1 + syndactylie (15 cas dans le monde).

Prévalence

1/2 500 à 1/5 000.

Sexe ratio

Prédominance féminine.

Signes cliniques

Syncope pouvant conduire à arrêt cardiaque ou mort subite.

Évolution, complications

- Mort subite par torsade de pointe ou fibrillation ventriculaire.
- 50 % de mortalité après 10 ans de suivi chez patients non traités.

Diagnostic

- ECG parfois normal (10 %) ou ↑ QT (mesuré en D2, V2 ou V5) : QTc > 440 msec ou QT corrigé en fonction de FC : QT mesuré/ √RR
- Anomalie de morphologie d'onde T (selon la cause).

Examens complémentaires

- Holter ECG : recherche trouble du rythme.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

- Échographie cardiaque.
- Épreuve effort : pas de raccourcissement du QT.

Traitement

- Repos, éviter stress, émotion.
- Contre-indication du sport en compétition.
- Éviter hypokaliémie, hypocalcémie.
- β- bloquants (efficace dans 90 % des cas).
- Si résistance au traitement médicamenteux : dénervation sympathique cardiaque.
- Stimulateur cardiaque, défibrillateur implantable.
- Contre-indication de tous les médicaments pouvant induire un SQTL (cf liste).

Prise en charge obstétricale et anesthésique

Cas chez la femme enceinte

Oui

Consultation préconceptionnelle

- Le SQTL ne contre indique pas la grossesse et n'a pas influence sur la fertilité.
- Conseil génétique recommandé avant la conception.

Pendant la grossesse

- Avis cardiologique.
- Ne pas interrompre le traitement par β-bloquants

Diagnostic anténatal

- Non indiqué.

Effets sur la grossesse

Peu d'effet sur grossesse

Effets de la grossesse

Stress physique et émotif : facteur déclenchants d'arythmie.

Risques fœtaux et néonataux

Transmission fœtale de 50 % si autosomique dominant.

Niveau de maternité

Niveau 3 pour PEC multidisciplinaire : anesthésique, obstétrique et cardiologique.

Prise en charge si MAP

- Prévenir anesthésique et obstétricien de garde.
- Prévoir Holter ECG.
- Critères de tolérance en salle de naissance : absence extrasystole, tachycardie (efficacité des β-bloquants).
- Corticothérapie pour maturation fœtale justifiée avec supplémentation obligatoire de K+ et contrôle de K (objectif 4 < K+ < 4,5 mmol/l).
- Inhibiteurs calciques (nicardipine).
- Proscrire les β2-mimétiques (salbutamol).

Prise en charge en salle de naissance

- Environnement rassurant et calme. scope, PNI et SpO_2 VVP bon calibre.
- Poser les patchs du défibrillateur. Défibrillateur et aimant immédiatement disponible.
- Faire ECG 12 dérivations et prévenir le cardiologue.
- Faire ionogramme en urgence : absence hypokaliémie, hypomagnésémie, hypocalcémie, dysglycémie.
- Prévenir toute douleur et anxiété, hypothermie, hypoxie et hypercapnie.

- Éviter médicaments favorisant les troubles du rythme.

Mode d'accouchement
- Selon indications obstétricales.
- Injection lente des ocytociques. Éviter tout stress catécholergique.

Accouchement par voie basse

AVB déclenché sous analgésie péridurale précoce et efficace

Césarienne
- Idéal : césarienne programmée.
- Anxiolyse efficace : midazolam 0,5-1, 5 mg/kg (atarax contre-indiqué) + discuter titration β-bloquants.
- Anti-acides.
- Antibiotique : céfamandole, si allergie : rien (macrolides contre-indiqués).

Hémorragie du post-partum
- Sulprostone, acide tranéxamique, rFVIIa utilisables avec prudence
- Si transfusion sanguine : surveiller absence hypocalcémie.
- Supplémentation calcique !

Prise en charge anesthésique

Evaluation
- Consultation anesthésique anticipée au 7e mois ou lors de toute hospitalisation pour MAP
- S'assurer de la poursuite du traitement β-bloquants
- Consultation rythmologie récente.
- Contrôle de kaliémie.
- Programmation de accouchement surtout si forme sévère : QTc> 500 msec, Syndrome Timothy, LQT1/LQT2/LQT3
- Information écrite et orale de la patient sur les enjeux de la prise en charge (analgésie lors du travail et délivrance) et les risques associés

Installation, intubation

Sans particularité.

Anesthésie générale
- Propofol AIVOC ou IV : 2 mg/kg puis PSE.
- Penthotal en seconde intention. Kétamine contre indiquée.
- Halogénés à défaut : isoflurane > sévorane.
- Rémifentanil AIVOC cible 5 ng/ml puis 3 ng/ml ou IV 0,5 μg/kg puis 0,2 μg/kg/min.
- Succinylcholine contre indiquée. Rocuronium 0,9 mg/kg puis suggamadex.
- Jamais de syntocinon en IVD mais 5 UI sur 10 minutes.
- Morphine IV 0,1 -0,2 mg/kg ou TAPbloc
- Extubation précoce pour éviter le stress du réveil sur sonde d'intubation.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie
- AVB : analgésie péridurale d'indication médicale, précoce et efficace.
- CS : extension péridurale fonctionnelle avec AL sans adrénaline
- Titration des solutions AL : stabilité hémodynamique.
- Éviter éphédrine, atropine, produits adrénalinés.
- Pré-remplissage avec cristalloïdes
- Pas de prévention hypotension avec éphédrine. Si hypotension : titration prudente Phényléphrine en attendant effet du remplissage.

Après accouchement

Post-partum

- PEC du nouveau-né en réanimation néonatale (β-bloquants) + ECG à la naissance + dépistage génétique précoce.
- Transfert maternel avec scope vers SSPI puis à H2 en USIC.
- ECG, ionogramme (K, Mg, Ca) réguliers.
- Risque arythmie persiste en post-partum : poursuite des β-bloquants.
- Analgésie efficace (PCA morphine).
- Sortie après avis cardiologique.
- si NVPO : éviter neuroleptiques.

Allaitement maternel

Contre-indiqué (β-bloquants).

À retenir

▶ La survenue d'une grossesse chez une patiente avec un syndrome du QT long est à très haut risque (mort subite par torsade de pointe, fibrillation ventriculaire) et nécessite une prise en charge en niveau 3. Il est impératif de poursuivre le traitement par β-bloquants tout au long de la grossesse et en post-partum.

▶ Le mode d'accouchement idéal reste l'AVB programmé sous analgésie péridurale précoce et efficace.

▶ Le risque de transmission fœtal est de 50 % en cas de SQTL congénital.

▶ Il faut respecter la liste des médicaments contre-indiqués (risque de torsade de pointe) dont macrolides, dropéridol, kétamine, succinylcholine… Éviter les médicaments tachycardisants (atropine, solutions adrénalinées, éphédrine, salbutamol) et ceux favorisants les troubles du rythme. Site web : *www.qtdrugs.org*.

▶ Si trouble du rythme : torsade de pointe (TDP) et perte de conscience (si ALR) ou hypotension (si AG)

- Prévenir le cardiologue de garde
- Choc électrique externe si FV, TDP associée à perte de conscience
- Prévention des récidives : Sulfate de magnésium : bolus 2 g IVL puis entretien à 200-1200 mg/h
- Correction des troubles ioniques.
- Éventuellement esmolol 0,5 mg/kg en 1 minute puis entretien par 50 μg/kg/min pendant 5 minutes. Répéter la dose de charge si besoin et augmenter dose entretien de 50 μg/kg/min sans dépasser 200 μg/kg/min
- Isoprénaline en cas d'orage rythmique sur indication cardiologique
- Discuter entraînement électro-systolique par stimulateur externe
- Si trouble du rythme persiste : IOT + Ventilation mécanique + sédation

▶ Centre de référence des troubles cardiaques d'origine génétique. Pr H Le Marec. Unité de génétique cardiologique. CHU Nantes.

Bibliographie

Hoffmann C, Augé M, Dinanian S, Mercier FJ. « Protocole SQTL et Anesthesie obstétricale ». Paris: Hôpital Béclère; Janvier 2012.

Maladie de Rendu-Osler
Hereditary hemorrhagic telangectasia

A. Bonnal, E. Morau

Autres noms : télangiectasie hémorragique héréditaire, maladie de Rendu-Osler-Weber.

Généralités sur la pathologie

Définition

Dysplasie vasculaire constitutionnelle associant des manifestations hémorragiques, des télangiectasies cutanéo-muqueuses et des shunts viscéraux (poumons, cerveau, foie) par malformations artério-veineuses (MAV).

Pathogénie

- Anomalie de la vasculogenèse, dérégulation de l'angiogenèse et de l'homéostasie conduisant à des dilatations artério-veineuses.
- Prolifération de vaisseaux distaux, fragiles.
- Cause génétique. Mutations de gènes intervenant dans l'angiogenèse.

Mode de transmission

- Autosomique dominante avec une pénétrance proche de 100 % avant l'âge de 40 ans.
- Mutation d'un des deux gènes ALK-1 et ENG impliqués dans la voie de signalisation du TGF-β (*transforming growth factor*).

Types

Classification liée aux mutations génétiques connues : il existe une hétérogénéité des mutations génétiques sans corrélation entre la sévérité et la mutation génétique retrouvée.

- Type 1 : mutation de ENG (endogline).
- Type 2 : mutation de ALK-1.
- Type 3 : mutation de SMAD-4 (< 4 % des cas).

Situations particulières

Association possible avec déficit facteur XI, CIVD, maladie de Willebrand de type II.

Incidence

1/5 000 à 10 000.

Prévalence

1/5 000 à 1/8 000.

Sexe ratio

Prédominance féminine.

Signes cliniques

- Épistaxis chroniques et anémiantes.
- Télangiectasies cutanées ou muqueuses (lèvres, langue, doigts, visage).
- Manifestations cliniques d'une MAV viscérale :
  - Hépatique (30 à 78 % cas) : souvent asymptomatique, complications graves
  - Pulmonaire (50 % cas) : shunt droit-gauche, complications hémorragiques (hémoptysie, cyanose, hémothorax) et embolies paradoxales (accident vasculaire cérébral, abcès cérébral.

- Système nerveux central (10 % cas) : céphalées, convulsion, hémorragie méningée, accident vasculaire cérébral ischémique ou hémorragique, compression médullaire lente
- Digestif : hématémèse, méléna, anémie ferriprive.
- Rachidien (1 %) : radiculalgies, lombalgies, troubles miction et défécation.

Évolution, complications

- Complications viscérales de MAV (hémorragie, compression, embols).
- MAV du SNC : responsables de la majorité des complications (AVC, hémorragies, compression médullaire).
- Complications hépatiques graves : hypertension portale et encéphalopathie hépatique, obstruction des voies biliaires, shunt gauche-droit avec insuffisance cardiaque à haut débit.
- Risque de décès par insuffisance hépatocellulaire aigüe si embolisation de MAV hépatique (transplantation foie préférable).
- Complications pulmonaire : hémorragiques (hémoptysie, cyanose, hémothorax) et embolies paradoxales (accident vasculaire cérébral, abcès cérébral.
- Complications de MAV digestives : hémorragie digestive.
- Mortalité mal connue.

Diagnostic

- Clinique : association de 3 des 4 critères suivants (critères de Curaçao) :
  - Épistaxis spontanées et répétées.
  - Télangiectasies cutanées ou muqueuses, dont les sièges habituels sont les lèvres, la langue et les doigts.
  - Histoire familiale : l'existence d'au moins un sujet apparenté au premier degré avec un diagnostic de maladie de Rendu-Osler, le diagnostic devant être établi en utilisant les mêmes critères.
  - Existence de MAV viscérales : pulmonaires, hépatiques, cérébrales et/ou spinales.
- Génétique : recherche des mutations connues
- Biologique : pas anomalie de la coagulation sauf si maladie associée (Willebrand, CIVD, déficit en FXI).

Examens complémentaires

- NFS (anémie, polyglobulie sur hypoxie chronique).
- Cardiologique : échographie cardiaque de contraste.
- Neurologique : IRM cérébral.
- Respiratoire : RT, TDM thorax spiralé.
- Hépatique : cholestase, cytolyse, écho-Doppler hépatique (biopsie foie contre-indiquée).
- ORL.

Traitement

- Traitement symptomatique.
- Prévention et traitement de l'anémie et de la carence martiale.
- Prévention et traitement des épistaxis.
- Embolisation par radiologie interventionnelle (occlusion des MAV).
- Pas de données validées sur un traitement préventif des lésions vasculaires.
- Transplantation hépatique si MAV hépatique.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Plusieurs séries de cas décrits.

Consultation préconceptionnelle

- Avis multidisciplinaire et suivi étroit.
- Grossesse à très haut risque si MAV viscérale.
- Dépistage des MAV pulmonaires, neurologiques et hépatiques avant la première grossesse. Angio-IRMN cérébral et médullaire recommandée avant toute grossesse, pour éliminer volumineuse MAV spinale.

Pendant la grossesse

- Embolisations de MAV pulmonaires, cérébrales et hépatiques possibles et réalisées avec succès pendant la grossesse.
- Si nécessitée de transplantation hépatique : après la grossesse
- IMG possible si complications de MAV hépatiques
- Si MAV pulmonaires :
  - En l'absence de retentissement maternel ou fœtal : pas d'explorations nécessaires.
  - Si retentissement : tomodensitométrie thoracique + échographie cardiaque avec test d'injection de microbulles (*agitated saline test*). Possibilité de traitement endovasculaire.
  - Antibioprophylaxie endocardite (comme valvulopathie à risque modérée).
- Si MAV neurologiques :
  - Cérébral : En l'absence de signes cliniques ou de lésions cérébrales connues pas de nouvelle IRM.
  - Médullaire : Si évaluation par angio-IRM non faite en pré-conceptionnel : IRM spinale sans injection de gadolinium au 3e trimestre.
- Si MAV hépatiques : Retentissement surtout cardiaque (hyperdébit par shunt intrahépatique).

Diagnostic anténatal

Exceptionnel.

Effets sur la grossesse

- Majoration de morbidité maternelle si forme sévère (complications hépatiques, insuffisance cardiaque, respiratoire).
- Troubles de l'hémostase et de la coagulation associés à rechercher : déficit facteur XI, CIVD, Maladie de Willebrand de type II.

Effets de la grossesse

- Réduction des saignements des télangiectasies des muqueuses.
- Majoration du risque de complications des MAV viscérales (augmente de volume et risque de rupture).
- Risque de complications des MAV pulmonaires (hémoptysies, hémothorax, AVC, abcès cérébraux).
- Risque de complications de MAV hépatiques avec risque d'insuffisance cardiaque aigüe et SFA.

Risques fœtaux et néonataux

- Risque de transmission au fœtus de 50 %

- Si fœtus atteint : anomalie placentaire (élargissement du lit vasculaire placentaire).

Niveau de maternité

Niveau 3 avec accès possible aux plateaux techniques de radiologie interventionnelle, disponibilité produits sanguins labiles, avis spécialisé.

Accouchement par voie basse

Effort de poussées contre-indiqué en cas de MAV viscérales ou d'absence de recherche de MAV cérébrales.

Césarienne

- Si MAV viscérales.
- Risque hémorragique.

Hémorragie du post-partum

- Risque hémorragique majoré.
- Traitement avec acide tranéxamique et PFC.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- NFS (anémie, polyglobulie), hémostase, bilan hépatique.
- Cardiaque : ECG ; Échographie (débit cardiaque élevé, HTAP)
- Évaluation de localisation des MAV.
- ORL : angiomes des muqueuses des VARS (nasofibroscope).

Installation

Pose de Filtre à air sur VVP (éviter toute pénétration de microbulles) pour prévenir le risque d'embolie gazeuse par shunt droit-gauche en cas de MAV pulmonaire.

Intubation

- Éviter voie nasale.
- Risque hémorragique d'angiome ORL : risque intubation difficile.
- Utilisation d'opioïdes à l'induction en prévention l'élévation de la pression intra crânienne.

Anesthésie générale

- Éviter drogues vasodilatatrices (car RVS diminuées).
- Prévention HTIC si MAV cérébrale.
- Possible aggravation de l'hypoxémie par l'effet de la pression positive intra-thoracique en cas de MAV pulmonaire.
- Privilégier la ventilation spontanée dès que possible.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

- Contre-indiquée si MAV spinale, HTIC.
- Discussion bénéfice risque si absence d'imagerie.

Après accouchement

Post-partum

Régression des MAV hépatiques en post-partum.

Allaitement maternel

Non documenté.

À retenir

- La maladie de Rendu-Osler associe des télangiectasies des muqueuses (risque saignement) et des malformations (MAV) viscérales (foie, poumon, cerveau).
- Le dépistage des MAV pulmonaire (scanner thoracique) et neurologique (angio-IRM spinale) est fortement conseillé avant toute première grossesse.
- La grossesse réduit le saignement des muqueuses mais favorise le développement de MAV. L'augmentation du volume sanguin et de la pression sur des vaisseaux sanguins affaiblis expose la femme à un risque accru de rupture des vaisseaux pulmonaires potentiellement mortelle. Cette grossesse à haut risque nécessite un suivi étroit et multidisciplinaire en niveau 3, en collaboration avec le centre référent. Une IRM cérébrale et médullaire (sans injection de gadolinium) peut être proposée au 3e trimestre de grossesse pour éliminer une MAV avant l'accouchement et avant une péridurale.
- L'accouchement se fera par césarienne programmée.
- Les techniques périmédullaires sont contre-indiquées en cas de MAV spinales et/ou d'HTIC.
- L'anesthésie générale est à risque hémorragique, d'intubation difficile et d'hypoxie (éviter la ventilation positive qui aggrave le shunt et majore l'hypoxie, privilégier la ventilation spontanée).
- Centre référence Maladie de RENDU-OSLER. Coordonnateur : Dr S Dupuis-Girod. Hospices civils de Lyon. Bron

Bibliographie

Inocencia G, et al. BMF Case Rep 2013;25:2013.
Lomax S, et al. Can J Anaesth 2009;56:374-84.
El Shobary H, et al. Int J Obstet Anesth 2009;18:176-81.
Projet national de diagnostic et de soins. Maladie de Rendu-Osler. HAS octobre 2009.

Rétrécissement aortique

Aortic stenosis

D. Chassard

Autres noms : Maladie de Mönckeberg.

Généralités sur la pathologie

Définition

Rétrécissement de la surface aortique (normale : 3-4 cm^2) s'opposant à la systole du VG.

Pathogénie

- Le RAo entraine une HVG par augmentation de la post-charge et donc un dysfonctionnement diastolique (sensibilité aux variations de volémie et à fibrillation auriculaire).
- Plusieurs causes : le RAo est toujours chronique.
  - Dégénératif : maladie de Mönckeberg (sujet âgé).
  - Bicuspidie (sujet jeune) : 1-2 % de population.
  - Congénital : RAo valvulaire, sous-valvulaire et supra-valvulaire.
  - Secondaire à une infection (RAA) rare.

Mode de transmission

Très forte héritabilité de la bicuspidie aortique (chromosomes 18, 5 et 13).

Types

Le RAo est sévère :

- si surface $\leq$ 1 cm^2 ou 0,6 cm^2/m^2 de surface corporelle.
- Si gradient moyen Doppler GTV > 50 mm Hg (parfois < 40 mm si bas débit cardiaque).

Situations particulières

- Association fréquente à d'autres valvulopathies (IM, RM).
- La bicuspidie est souvent associée à d'autres anomalies aortiques congénitales (coarctation, persistance canal artériel) ou acquises (dilatation, dissection et anévrisme).

Incidence

Valvulopathie la plus fréquente des pays développés.

Prévalence

- Dans pays riches : bicuspidie surtout, RAo congénitaux.
- Dans pays pauvres : RAo post RAA.
- Migrants en Europe : population à risque de RAo post RAA.

Sexe ratio

Prédominance masculine.

Signes cliniques

- Syncope d'effort, dyspnée progressive, angor.

Évolution, complications

Évolution tardive.

- Dysfonction systolique.
- Ischémie myocardique.
- Mort subite.
- Risque de dissection si bicuspidie.

Diagnostic

- Souffle méso-systolique « rude et râpeux » irradiant carotide. Disparition B2 si RAo sévère.
- ECG : HVG, axe gauche, onde T négatives en V5-6, trouble de conduction, séquelles de nécrose.
- Échocardiographie (transthoracique) : mesure de surface valve, du gradient VG/aorte, de la fraction éjection, de l'épaisseur du myocarde et du diamètre de l'aorte. Rechercher IM et HTAP.

Examens complémentaires

- RT : cardiomégalie, signe HTAP.
- Bilan coronarien.

Traitement

- Principe : Le débit cardiaque (Qc) est fixe dans le RAo donc il faut éviter toute hypovolémie. La seule réponse pour augmenter Qc est une tachycardie qu'il faut aussi éviter. Risque coronaropathie et dissection aorte.
- Traitement symptomatique prudent.
  - Repos, IEC, ARA2 (remodelage VG).
  - Éviter tachycardie, mais utilisation prudente des β-bloquants.
  - Diurétiques, dérivés nitrés si insuffisance cardiaque.
  - Anticoagulants, cordarone voie orale (peu effet inotrope positif per os) si arythmie.
  - Éviter digoxine (inotrope positif).
- Traitement chirurgical : commissurotomie percutanée en première intention (risque minime IA). Remplacement valvulaire sous CEC. Valve percutanée dans futur ?
- Prophylaxie endocardite spécifique si prothèse valvulaire, antécédent endocardite.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Très nombreuses séries. Le Rao représente environ 10 % des valvulopathies (enquête européenne).

Consultation préconceptionnelle

- Avis cardiologique avant la conception car remplacement valvulaire ou dilatation souhaitable avant grossesse si RAo sévère symptomatique ou avec FEV < 40 %.
- Si RAo asymptomatique mineur ou modéré : grossesse de bon pronostic.
- Si RAo sévère : Grossesse à très haut risque (classe WHO IV) : mortalité fœto-maternelle importante (risque insuffisance cardiaque, arythmie).
- Si bicuspidie : risque dilatation et dissection aortique.

Pendant la grossesse

- Objectifs : Ne pas diminuer la précharge ni la post-charge. Éviter bradycardie et tachycardie
- Si insuffisance cardiaque : diurétiques.
- Si fibrillation auriculaire : β-bloquants, inhibiteur calcique.
- Commissurotomie percutanée (voir valve biologique sous CEC) possible dès 20 SA, si décompensation en cours de grossesse et résistance au traitement médical.
- Protoxyde azote contre-indiqué (majore HTAP).

Diagnostic anténatal

Non indiqué.

Effets sur la grossesse
Interruption anticipée fréquente à la 36eme SA.

Effets de la grossesse
- Risque OAP, insuffisance cardiaque, arythmie.
- Risque dilatation et dissection aortique si bicuspidie.

Risques fœtaux et néonataux
- Prématurité, RCIU si RAo modéré ou sévère.
- Mort fœtale si chirurgie valvulaire et CEC (30 % MFIU).

Niveau de maternité
Maternité de niveau 2-3 si RAo serré, décompensé.

Mode d'accouchement
- Selon la sévérité du RAo : si RAo sévère, césarienne sous AG
- Injection lente syntocinon (éviter tachycardie, HTA)

Accouchement par voie basse
- AVB à privilégier : il est possible dans 80 % des cas, sous analgésie péridurale précoce et titrée.
- Limiter voir éviter les efforts expulsifs, favoriser l'extraction instrumentale.

Césarienne
- Dans 20 % des cas, pour stades les décompensés NYHA 3-4.
- Sous AG si RAo sévère ou décompensé.
- Intervention combinée possible : césarienne puis changement immédiat de la valve.

Hémorragie du post-partum
Sulprostone utilisable mais risque de majorer HTAP

Prise en charge anesthésique

Évaluation
- Anesthésie à risque si RAo serré.
- Bilan cardiologique récent < 6 mois.
- Échographie cardiaque obligatoire.
- Gestion des anticoagulants à planifier pour accouchement.
- Objectifs : ne pas diminuer la pré-charge ni la post-charge. Éviter bradycardie et tachycardie.

Installation
- Oxygénothérapie.
- Monitorage complet en salle de naissance : scope, PNI, SpO_2.
- Monitorage ST, pression invasive si besoin.

Intubation
- Éviter tachycardie (intérêt rémifentanil, alfentanil).
- Rémifentanil 0,5 µg/kg/min pendant 3-5 min pendant préoxygénation.

Anesthésie générale
- But : Hémodynamique stable si NYHA 3-4. Ne pas diminuer la précharge ni la post-charge. Éviter bradycardie et tachycardie.
- Rémifentanil 0,5 µg/kg/min pendant 3-5 min pendant préoxygénation.
- Crash induction (pentothal) peut être dramatique. Etomidate ou propofol en AIVOC à préférer pour induction.
- Rapidement phényléphrine si hypotension car risque coronarien.

- Halogénés avec prudence (dépression myocardique, vasodilatation, trouble du rythme)
- Protoxyde azote contre-indiqué (majore HTAP)

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

- Analgésie péridurale précoce et efficace avec titration des AL.
- Éviter tachycardie avec solutions AL adrénalinées (dose test, dose césarienne).
- Maintenir une volémie normale. Préférer phényléphrine si hypotension.
- *Single shot* d'AL en rachianesthésie contre indiqué.
- Péri-rachi titrée souhaitable si césarienne (permet titration).

Après accouchement

Post-partum

- Analgésie de qualité. Surveillance USC, USI si RA serré, risque de mortalité importante dans premiers jours post-partum.
- Reprise anticoagulation efficace si arythmie.

Allaitement maternel

À évaluer selon traitement anticoagulants, anti-arythmiques

À retenir

- ▶ Les valvulopathies sténosantes sont mal tolérées en cours de grossesse. Cependant le RAo est rare chez la femme jeune en âge de procréer.
- ▶ Si RAo serré, le risque de décompensation est élevé pendant la grossesse. La grossesse est alors contre-indiquée (WHO IV) et la valvulopathie doit être corrigée avant la conception. Le suivi d'une femme enceinte porteuse d'un RAo serré, nécessite une prise en charge en niveau 3, avec la collaboration des cardiologues. Si les symptômes apparaissent et/ou sont difficiles à contrôler, une interruption de grossesse s'impose.
- ▶ Le mode d'accouchement à privilégier reste l'AVB sous analgésie péridurale précoce et efficace. En cas de RAo serré, une césarienne est recommandée sous AG.
- ▶ Les techniques d'anesthésie privilégient les anesthésies périmédullaires. La rachianesthésie *single shot* est contre-indiquée en cas de RAo serré.
- ▶ Il faut éviter toute augmentation de la pré-charge et de la post-charge, ainsi que toute brady- et tachycardie. La réalisation d'une induction à séquence rapide peut être dramatique. En cas d'hypotension, la phényléphrine doit être privilégiée.
- ▶ Pas besoin d'une antibioprophylaxie spécifique de l'endocardite lors de l'accouchement.

Bibliographie

Ioscovich AM, et al. Int J Obstet Anesth 2009;18:379-86.
Traill TA. Cardiol Clin 2012;30:369-81.
2011 ESC Guidelines on the management of cardiovascular diseases during pregnancy.

Rétrécissement mitral

Mitral stenosis

D. Chassard

Généralités sur la pathologie

Définition

Rétrécissement de la surface mitrale (normale : 4-6 cm^2) s'opposant à la diastole auriculaire.

Pathogénie

- RM est responsable d'un obstacle mécanique à écoulement du sang entre oreillette G (OG) et le ventricule G (VG) avec augmentation de la pression des OG (arythmie, fibrillation atriale) et dans toute les cavités en amont, c'est-à-dire dans petite circulation (œdème pulmonaire, HTAP, insuffisance cardiaque droite).
- Plusieurs causes.
  - RM post rhumatisme articulaire aigu (RAA) : 90 %.
  - RM congénital.
  - RM satellite d'une autre valvulopathie (rétrécissement aortique).

Mode de transmission

5-10 % des cardiopathies mitrales sont congénitales.

Types

RM sévère si surface ≤ 1,5 cm^2 ou 0,9 cm^2/m^2 de surface corporelle.

Situations particulières

Association fréquente à d'autres valvulopathies (IM, RM).

Incidence

Environ 25 % des valvulopathies (enquête européenne).

Prévalence

- Dans pays riches : RM congénitaux.
- Dans pays pauvres : RM post RAA.
- Migrants en Europe : population à risque de RM post RAA.

Sexe ratio

Prédominance féminine.

Signes cliniques

- Asymptomatique au repos si RM ≥ 1,5 cm^2.
- Dyspnée surtout nocturne d'aggravation progressive.
- Arythmie, hémoptysies si OAP, embolie.

Évolution, complications

- 10 % survie à 10 ans. HTAP, OAP, hémoptysies, embolies, endocardite (risque minime), insuffisance cardiaque droite (jamais IVG).
- Décès dans tableau insuffisance cardiaque réfractaire.

Diagnostic

- Souffle diastolique à apex majoré par inspiration, en DLG. Claquement ouverture mitrale post B2, roulement diastolique, éclat B1 (triade de DUROZIER). Éclat B2 signe HTAP.
- ECG : HAG avec onde P en dos de chameau en D2, V5 et V6. HVG avec R en précordiales droites et S en précordiales gauches. Fibrillation auriculaire, rarement flutter.

- Échocardiographie (trans-oesophagienne) : surface valve, mesure pression PAP, recherche thrombus dans oreillette gauche, fonction ventriculaire.

Examens complémentaires

- RT : silhouette mitrale (aspect triangulaire), dilatation OG et VD.
- Bilan coronarien.

Traitement

- Principes : éviter toute tachycardie qui diminue le remplissage ventriculaire et maintenir les résistances périphériques proches de la normale.
- Traitement médicamenteux symptomatique :
  - Repos, inhibiteurs calciques, β-bloquants.
  - Dérivés nitrés, diurétiques si insuffisance cardiaque.
  - Digitaliques si arythmie.
  - Anticoagulants si arythmie, RM serré (INR : 2-3).
- Traitement chirurgical :
  - Commissurotomie percutanée, toujours en première intention.
  - Remplacement valvulaire sous CEC.
- Prophylaxie endocardite spécifique si prothèse valvulaire, antécédent endocardite.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Très nombreuses séries.

Consultation préconceptionnelle

- Avis cardiologique avant la conception car remplacement valvulaire ou dilatation souhaitable avant grossesse si RM sévère.
- RM modérée ou sévère (NYHA 3-4) sont mal tolérés lors de la grossesse.

Pendant la grossesse

- Objectifs : éviter tachycardie, éviter hypotension, éviter remplissage rapide et maintien rythme sinusal.
- Risque de décompensation au 2e et 3e trimestres, au cours du travail et de accouchement : OAP, notamment si fibrillation auriculaire (FA).
- Si symptomatique ou HTAP : repos, β-bloquants.
- Si insuffisance cardiaque persiste : diurétiques.
- Si FA, thrombus OG ou insuffisance cardiaque congestive : anticoagulants.
- Si décompensation en cours de grossesse (NYHA 3-4), résistance au traitement médical ou PAP > 50 mm Hg : commissurotomie percutanée (voir valve biologique sous CEC) possible dès 20 SA.
- Protoxyde azote contre-indiqué (majore HTAP).

Diagnostic anténatal

Non

Effets sur la grossesse

Interruption anticipée fréquente à la 36e SA.

Effets de la grossesse

- Augmentation du volume plasmatique, chute de pression oncotique et tachycardie.
- Aggravation les manifestations du RM (> 60 %).
- Complications maternelles : OAP, arythmie, syncope.
- Mortalité maternelle : 5 % si RM serré (1 % si RM peu symptomatique).

Risques fœtaux et néonataux

- Morbidité fœtale 30 %. Prématurité 20-30 %, RCIU 5-20 %.
- Mortalité fœtale 2 % si commissurotomie et > 30 % si chirurgie valvulaire.

Niveau de maternité

Niveau 2-3 si RM serré ou décompensé.

Mode d'accouchement

- Selon sévérité du RM (guideline européen).
- Injection lente ocytociques (éviter tachycardie).

Accouchement par voie basse

- dans 80 % des cas. Si RM mineur ou RM modéré/sévère + NYAH 1-2 sans HTAP.
- Sous analgésie péridurale précoce et titrée.
- Limiter voir éviter les efforts expulsifs, privilégier l'extraction instrumentale.

Césarienne

- Dans 20 % des cas. Si RM modéré/sévère + NYAH 3-4 ou avec HTAP.
- Sous AG si RM décompensé.

Hémorragie du post-partum

Sulprostone utilisable mais risque majorer HTAP.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Anesthésie à risque si RM serré, NYHA 3-4, FejVG < 40 %, PAP > 50 mm Hg.
- Bilan cardiologique. Échographie cardiaque obligatoire.
- Vérifier kaliémie.
- Gestion des anticoagulants à planifier pour accouchement.
- Objectifs : ne pas diminuer la pré-charge ni la post-charge. Éviter tachycardie et facteurs majorant HTAP (hypoxémie, hypercapnie, acidose).

Installation

- Oxygénothérapie. monitorage complet en salle de naissance : scope, PNI, SpO_2.
- Pression invasive si besoin.

Intubation

Éviter tachycardie (intérêt rémifentanil, alfentanil).

Anesthésie générale

- But : Hémodynamique stable si NYHA 3-4. Éviter tachycardie.
- Éviter drogues tachycardisantes (atropine, kétamine).
- Pentothal possible si RM modéré.
- Etomidate + opiacés (rémifentanil, alfentanil) si RM sévère.
- Succinylcholine induit arythmie si digitaliques.
- Halogénés peuvent induire une tachycardie.
- Protoxyde azote contre-indiqué (majore HTAP).

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

- Analgésie péridurale précoce et efficace avec titration des AL.
- Éviter tachycardie avec solutions AL adrénalinées (dose test, dose césarienne).
- Maintenir une volémie normale. Préférer phényléphrine si hypotension.
- *Single shot* d'AL en RA non recommandée. Contre indiquée en injection unique si RM serré. Injection possible avec morphiniques seuls.
- Péri-rachianesthesie est intéressante (titration AL possible)

Après accouchement

Post-partum

- Analgésie de qualité. Surveillance USC si RM serré.
- Reprise anticoagulation efficace si arythmie.

Allaitement maternel

À évaluer selon traitement anticoagulants, anti-arythmiques.

À retenir

▶ Les valvulopathies sténosantes sont mal tolérées en cours de grossesse. Le RM serré est particulièrement mal toléré, y compris chez les patientes antérieurement asymptomatiques.

▶ Si le RM est serré ou modéré, le risque de décompensation cardiaque est élevé au 2e et 3e trimestre de la grossesse. La grossesse est alors contre-indiquée (classe WHO IV) et la valvulopathie doit être corrigée avant la conception.

▶ Le suivi d'une femme enceinte porteuse d'un RM serré ou modéré, nécessite une prise en charge en niveau 3, avec la collaboration des cardiologues. Si les symptômes apparaissent et/ou sont difficiles à contrôler, une interruption de grossesse s'impose. Une commissurotomie percutanée est envisageable après 20 SA.

▶ Le mode d'accouchement à privilégier reste l'AVB sous analgésie péridurale précoce et efficace. En cas de RM serré, une césarienne est recommandée

▶ Les techniques d'anesthésie privilégient les anesthésies périmédullaires. La rachianesthésie *single shot* est contre-indiquée (l'injection intrathécale de morphinique seul est cependant envisageable).

▶ Il faut éviter toute tachycardie et tous facteurs majorant l'HTAP (hypoxémie, hypercapnie, acidose). En cas d'hypotension, la phényléphrine doit être privilégiée.

▶ Pas besoin d'une antibioprophylaxie spécifique de l'endocardite lors de l'accouchement.

Bibliographie

Grant EN, et al. Proc (Bayl Univ Med Cent) 2013;26:42.
Traill TA. Cardiol Clin 2012;30:369-81.
Norrad RS, et al. Circulation 2011;124:2756-60.
2011 ESC Guidelines on the management of cardiovascular diseases during pregnancy.

Sarcoïdose
Sarcoïdosis

H. Vinour

Autre nom : maladie de Besnier-Boeck-Schaumann.

Généralités sur la pathologie

Définition

Granulomatose systémique touchant principalement l'appareil respiratoire et les voies lymphatiques.

Pathogénie

Elle se caractérise par la formation de granulomes immunitaires dans les organes atteints. Cause inconnue.

Mode de transmission

Prédisposition génétique probable et exposition à des facteurs environnementaux (aérosols agricoles, mycobactéries).

Types

Sarcoïdose systémique (touche plusieurs organes).

Incidence

0,8 à 2,4 % de la population.

Prévalence

1/5 000 à 1/20 000.

Sexe ratio

H = F (adulte 25-45 ans).

Signes cliniques

- Atteintes pulmonaires (90 %) mais le plus souvent asymptomatique. Parfois toux persistante, rarement dyspnée d'effort, exceptionnellement hémoptysie.
- Localisations extra-thoraciques (50 % des cas) : adénopathies périphériques, uvéite antérieure, lésions cutanées, érythème noueux, lupus pernio, arthralgies, myalgies.
- Asthénie, fièvre.

Évolution, complications

- Disparition spontanément sans séquelle dans 50 % des cas en moins de 3 ans.
- Rechutes possibles.
- Mortelle dans 0,5 à 5 % des cas, dont 50 % d'origine cardiaque (mort subite par trouble du rythme.
- Évolution vers fibrose pulmonaire dans 5-10 % des cas.
- Possibles localisations neurologiques (système nerveux central, nerf optique).
- Atteinte ORL (larynx).

Diagnostic

Il repose sur la conjonction de 3 arguments :

- Présentation clinique, radiologique (adénopathies médiastinales hilaires bilatérales et symétriques non compressives) et biologique (hypercalcémie, hypercalciurie, hypergammaglobulinémie polyclonale, augmentation de la concentration en enzyme de conversion de l'angiotensine I).

- Anatomopathologique : lésion granulomateuse sans nécrose caséeuse sur au moins un prélèvement (LBA, biopsie bronchique, cutanée, glandes salivaires, ganglionnaire).
- Exclusion des autres granulomatoses (tuberculose +++).

Examens complémentaires

Évaluation respiratoire, cardiaque, rénale et ophtalmologique.

Traitement

- Pas de traitement curatif.
- Traitement suspensif qui permet de faire régresser les lésions granulomateuses, mais n'a aucun effet sur la fibrose pulmonaire une fois installée.
- Corticothérapie, voire méthotrexate ou anti-paludéens de synthèse (contre-indiqués pendant la grossesse).

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Oui, 0,02 à 0,06 % des femmes enceintes sont atteintes de sarcoïdose.

Consultation préconceptionnelle

- Recherche d'atteinte respiratoire (fibrose), cardiaque (HTAP, trouble de la conduction), neurologique et rénale de la maladie.
- Grossesse déconseillée si atteinte sévère respiratoire et/ou cardiaque.
- Arrêt des immunosuppresseurs tératogènes (méthotrexate).

Pendant la grossesse

- Surveillance clinique.
- Poursuite de corticothérapie, si besoin.

Diagnostic anténatal

Non indiqué.

Effets sur la grossesse

- Aucun.
- Risque d'hypotrophie fœtale en cas de corticothérapie pendant la grossesse.

Effets de la grossesse

- Risque d'aggravation si sarcoïdose active pendant la grossesse.
- Possible augmentation de morbidité en cas d'atteinte viscérale sévère préexistante (insuffisance respiratoire, fibrose pulmonaire, HTAP).

Risques fœtaux et néonataux

Aucun.

Niveau de maternité

Toutes les maternités. Niveau 3 en cas d'atteinte viscérale sévère.

Mode d'accouchement

Selon les indications obstétricales.

Accouchement par voie basse

Sans particularité.

Césarienne

Sans particularité.

Hémorragie du post-partum

Pas de risque majoré.

Prise en charge anesthésique

Évaluation préanesthésique

- Respiratoire (EFR : insuffisance respiratoire restrictive, RT : fibrose pulmonaire, gazométrie).
- Cardiaque (ECG : trouble du ryhtme, de la conduction, échographie : HTAP)
- Neurologique (atteinte des nerfs crâniens).
- ORL (dysphagie, dyspnée, atteinte glottique, paralysie des cordes vocales).
- Rénale (fonction rénale, colique néphrétique). Ionogramme (hypercalcémie).
- Majoration des corticoïdes.
- Gestion du défibrillateur implantable.

Installation

Prudente si arthralgies, myalgies.

Intubation

Intubation parfois difficile si lésions oro-pharyngées.

Anesthésie générale

Sans particularité si forme asymptomatique.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

Possibles.

Après accouchement

Post-partum

- Risque de poussée dans les 3 à 12 mois du post-partum.
- Risque majoré de manifestations thrombo-emboliques.

Allaitement maternel

A évaluer selon le traitement immunosuppresseur.

À retenir

- ▶ Maladie inflammatoire granulomateuse diffuse d'étiologie indéterminée. Elle se caractérise par une atteinte respiratoire (fibrose pulmonaire), cardiaque (HTAP, troubles de la conduction et du rythme), neurologique, rénale et ophtalmologiques. Le traitement repose sur la corticothérapie, non systématique en raison de son évolution souvent favorable.
- ▶ La sarcoïdose survient chez des jeunes femmes. La grossesse est possible mais elle est déconseillée en cas de fibrose pulmonaire, d'HTAP ou de localisations graves non contrôlées par le traitement.
- ▶ Si sarcoïdose active pendant la grossesse ; il existe un risque d'aggravation.
- ▶ Si sarcoïdose non active : pas d'interaction avec la grossesse ni avec l'accouchement
- ▶ Dans tous les cas, le risque de rechutes en post-partum impose une surveillance attentive dans les 12 mois après l'accouchement.
- ▶ Les techniques anesthésiques privilégient les anesthésies périmédullaires. L'anesthésie générale doit tenir compte de l'atteinte respiratoire, cardiaque. L'intubation peut être difficile en cas de lésions oro-pharyngée (risque obstruction des VARS).
- ▶ Il existe un risque majoré de manifestations thrombo-emboliques.
- ▶ Consultation de pneumologie du Pr D Valeyre. Hôpital Avicenne. Bobigny.

Bibliographie

Hadid V, et al. J Perinat Med 2014;17.
Hadid V, et al. Obstet Gynecol 2014;123.
Wallmüller C, et al. Rescuscitation 2012;83:e152-2.

Sclérodermie systémique

Systemic sclerosis

A.S. Ducloy-Bouthors, E. Hachulla, D. Launay

Généralités sur la pathologie

Définition

Maladie auto-immune rare du tissu conjonctif caractérisée par un durcissement anormal de la peau et d'autres organes, comme les poumons.

Pathogénie

- Réaction auto-immune qui provoque une micro-angiopathie sclérosante (atteinte des vaisseaux de petits calibres) et une surproduction localisée de collagène suite à une exposition à des agents chimiques, facteurs génétiques et infectieux.
- Cause : hypothétique réaction retardée au microchimérisme (circulation de cellules fœtales dans l'organisme maternel).

Mode de transmission

Non génétique

Types

- Sclérodermie systémique cutanée diffuse (ScScd) : si sclérose cutanée remonte au dessus des coudes et des genoux (atteinte proximale des membres).
- Sclérodermie systémique cutanée limitée (ScScl) si sclérose ne remonte pas au dessus des coudes et des genoux (limitée aux extrémités des membres).

Situations particulières

Le CREST syndrome est considéré comme une forme cutanée limitée.

Incidence

14 cas/million habitants.

Prévalence

Environ 1/6 500 pour ScScd et 1-9/100 000 pour ScScl.

Sexe ratio

Prédominance féminine : 4/1.

Signes cliniques

- Phénomène de Raynaud.
- Sclérodactylie et fibrose de la peau sur les mains et le visage, parfois les membres, le tronc et l'abdomen. Calcinose et télangiectasies.
- Crise rénale (5 %) : hypertension maligne, anémie hémolytique microangiopathique, protéinurie, insuffisance rénale. Sensible aux inhibiteurs de l'enzyme de conversion (Diagnostic différentiel Pré-éclampsie : taux rénine résiduelle élevé).
- Troubles digestifs : hypomotilité œsophagienne (90 %), relâchement sphincter bas œsophage, iléus adynamique

Évolution, complications

- Le pronostic vital dépend de la présence d'atteinte viscérale, en particulier pulmonaire. Deux premières causes de mortalité : fibrose pulmonaire et HTAP.
- Fibrose pulmonaire interstitielle diffuse (50 %) avec insuffisance respiratoire, HTAP puis insuffisance cardiaque droite.
- Insuffisance cardiaque gauche par HTA ou cardiopathie sclérodermique.
- Néphropathie sclérodermique grave (20 %) évoluant vers insuffisance rénale rapidement progressive et HTA sévère.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Diagnostic
Clinique.

Examens complémentaires
- Respiratoire : RT, EFR, gazométrie, TDM.
- Cardiologique : marqueurs biologiques, ECG, échographie.
- Rénale : fonction rénale, protéinurie.
- Digestive : malabsorption.
- Suivi enzymes musculaires (LDH CPK) : myopathie inflammatoire dans 50 % des cas

Traitement
- Symptomatique : corticoïdes à faibles doses < 15 mg/j d'équivalent de prednisone dans les formes cutanées diffuses ou si fibrose pulmonaire évolutive.
- Reflux gastro œsophagien : IPP.
- Syndrome Raynaud : éviter exposition au froid, pommade nitroglycérine, inhibiteurs calciques et blocs nerveux périphériques si extrême vasospasme.
- Traitement de la crise rénale : diagnostic différentiel avec pré-éclampsie, puis IEC.
- Traitement décompensation : HTAP O^2 amines, prostacycline NO inhalé.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte
Oui.

Consultation préconceptionnelle
- Avis médecin spécialiste de la sclérodermie.
- Si atteinte viscérale grave (FEV < 30 %, HTAP, Capacité vitale < 50 %, malabsorption sévère) : grossesse contre-indiquée. Une IMG est possible si apparition de HTAP au premier trimestre.

Pendant la grossesse
- Explorations cardiologiques et rénales répétées pendant la grossesse et le post-partum.
- La néphropathie sclérodermique (fin de grossesse et post-partum) engage le pronostic vital de la mère et de l'enfant. Son traitement repose sur les IEC.
- Risque HTAP avec mortalité maternelle sévère.

Diagnostic anténatal
Pas de transmission néonatale.

Effets sur la grossesse
Fertilité non modifiée. Prématurité. 22.9 % complications hypertensives et RCIU.

Effets de la grossesse
- Pas de modification de l'évolution : 40 à 80 %.
- Amélioration : 5 à 22 %.
- Aggravation : 7 à 40 %. Mort maternelle : 15 % par crise rénale et décompensation HTAP.

Risques fœtaux et nouveau-né
- Mortalité fœtale : 3-23 %.
- Surveiller insuffisance rénale du nouveau-né dont la mère a reçu des IEC en traitement de la crise rénale.

Niveau de maternité
En niveau 3 avec des explorations cardiologiques (HTAP) et rénales (crise rénale sclérodermique) répétées pendant la grossesse et le post-partum.

Mode d'accouchement

Privilégier la voie basse sous analgésie péridurale.

Accouchement par voie basse

Période à risque complications.

Césarienne

Période à risque complications.

Hémorragie du post-partum

Sulprostone contre-indiqué si HTAP.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Respiratoire : EFR début de grossesse et répétée si anormale : diminution capacité inspiratoire, compliance et diminution capacité diffusion.
- Cardiologique
- Rénale
- Digestive : Vérifier facteurs coagulation vitamine K dépendant car carence par malabsorption. Supplémentation complexe prothrombinique si nécessaire.
- Suivi enzymes musculaires (LDH CPK) dès début grossesse : myopathie inflammatoire dans 50 % des cas.

Installation

- Prémédication : anti-acide avec IPP et HSHC 100 mg si corticothérapie long cours.
- Difficulté de ponction veineuse périphérique : si nécessaire voie centrale.
- Mesure PA non invasive parfois si difficile.
- Mesure périphérique SpO^2 limitée par baisse débit sanguin périphérique.
- KT artériel pulmonaire avec oxymétrie si HTAP.
- Oxygénation continue. Éviter les drogues vasoconstrictrices.
- Avoir à disposition IEC.
- Prévenir les compressions cutanées peropératoires.

Intubation

- Risque intubation difficile avec ouverture bouche et extension cervicale limitées par atteinte cutanée : prévoir fibroscope.
- Risque inhalation augmentée due à l'hypomotilité œsophagienne.
- Risque inhérent à l'intubation -induction séquence rapide/lésion cutanées et pharyngo-laryngées.

Anesthésie générale

- Préférer l'ALR car risque de complications vasospastiques généralisées et de décompensation de l'HTAP en rapport avec le pic hypertensif due à l'intubation.
- Risque d'hypoventilation due à la fibrose pulmonaire.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

- Réduire les doses en péridurale car sensibilité aux AL augmentée et peut-être diminution compliance espace péridural.
- Risque décompensation respiratoire si niveau d'extension haut et si morphiniques quels que soient la voie d'administration.
- Risque désamorçage par baisse brutale du retour veineux. Monitorer et ajuster par remplissage et drogues vaso-actives.
- Intérêt de la péri-rachianesthésie car permet une titration et contrôle l'extension du bloc.

Après accouchement

Post-partum

En service de réanimation pour surveillance des complications mortelles : décompensation HTAP, décompensation ventilatoire et crise rénale et hypertensive.

Allaitement maternel

Contre indiqué avec IEC. La bromocriptine est déconseillée.

À retenir

- Maladie auto-immune rare du tissu conjonctif caractérisée par un durcissement anormal de la peau et d'autres organes, comme les poumons. Les complications sont la fibrose pulmonaire (HTAP, insuffisance cardiaque droite), la cardiopathie sclérodermique et la néphropathie sclérodermique.
- Si atteinte viscérale grave (FEV < 30 %, HTAP, Capacité Vitale < 50 %, malabsorption sévère) : la grossesse est contre-indiquée. Une IMG est possible si apparition d'une HTAP au premier trimestre.
- Dans tous les cas, la grossesse est à haut risque et nécessite une PEC en niveau 3 avec des explorations cardiologiques (HTAP) et rénales (crise rénale sclérodermique) répétées pendant la grossesse et le post-partum. La néphropathie sclérodermique (fin de grossesse et post-partum) engage le pronostic vital de la mère et de l'enfant. Son traitement repose sur les IEC.
- L'accouchement est une période à risque de complication. Il doit être programmé. La voie basse sous analgésie péridurale précoce reste privilégiée.
- Les techniques d'anesthésie privilégient la péridurale et la péri-rachianesthésie combinée. La rachianesthésie *single shot* est à risque de décompensation respiratoire ou désamorçage cardiaque.
- L'anesthésie générale est à risque d'inhalation et d'intubation difficile.
- Centre de référence de la maladie de la sclérodermie systémique. Coordonnateur : Pr E. Hachulla. Hôpital Huriez. CHU Lille

Bibliographie

Sclérodermie systémique. Protocole National de diagnostic et de soins. HAS juillet 2008.
Ostensen M, et al. Autoimmun Rev 2014;30.
Nemeth A, et al. Z Rheumatol 2014;73:175-9.

Sclérose en plaques

Multiple sclerosis

A-F. Dalmas, R. Krivosic-Horber, A.-S. Ducloy-Bouthors

Généralités sur la pathologie

Définition

Maladie acquise démyélinisante et inflammatoire du système nerveux central (SNC).

Pathogénie

- Inflammation et destruction sélective de la myéline du SNC avec une localisation préférentielle au niveau de la substance blanche périventriculaire, du tronc cérébral, des nerfs optiques, du cervelet et de la substance blanche médullaire.Son étiopathogénie est mal connue.
- Des agents infectieux à l'origine de processus auto-immuns, mais aussi des facteurs génétiques et environnementaux (pays du Nord) semblent jouer un rôle important. Facteurs favorisants : hyperthermie, traumatisme, infections et le post-partum…

Mode de transmission

Non génétique, mais il existe des formes familiales.

Types

- Formes peu symptomatiques.
- Formes fulminantes
- Formes intermédiaires avec des poussées et des rémissions.

Situations particulières

Ne pas confondre avec les pathologies démyélinisantes du système nerveux périphérique (polynévrites, polyradiculonévrites).

Incidence

Maladie neurologique invalidante la plus commune chez l'adulte jeune. 3000 nouveaux cas/an.

Prévalence

70-80 000 patients en France.

Sexe ratio

Prédominance féminine (2/3 femmes).

Signes cliniques

- La symptomatologie est le reflet des lésions multifocales de la substance blanche cérébrale et spinale.
- Faiblesse musculaire, voire déficit moteur. Paresthésies, trémulations, incoordination, parésies, douleurs, troubles sphinctériens, perte de la vision, nystagmus, diplopie, dysarthrie et troubles de la mémoire.

Évolution, complications

- Évolution imprévisible par poussées avec soit retour à état de base ou soit séquelles.
- Avec le temps, toutes les atteintes coexistent : troubles visuels, trouble de la marche, dyskinésie, trouble de la déglutition et de la phonation, trouble cognitifs, démence.

Diagnostic

- Clinique : dissémination des lésions dans le temps, dans l'espace avec inflammation du SNC et absence d'autre maladie évolutive.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

- IRM médullaire et encéphalique : anomalie de la substance blanche.

Examens complémentaires
- Potentiels évoques, analyse du LCR.
- Examen ophtalmologique et bilan urodynamique.

Traitement
- Corticoïdes lors des poussées.
- Traitement de fond avec immunosuppresseurs (interféron bêta, azathioprine, méthotrexate, cyclophosphamide), voire plasmaphérèse.
- Traitement symptomatique de troubles spastiques, troubles urinaires, des troubles sexuels et de la douleur.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte
Oui.

Consultation préconceptionnelle
La grossesse est le plus souvent programmée chez les patientes atteintes de SEP avec anticipation et discussion des risques tératogènes éventuels des traitements immunosuppresseurs. Poursuite possible des corticoïdes, des immunoglobulines.

Pendant la grossesse
Suivi neurologique.

Diagnostic anténatal
Non indiqué.

Effets sur la grossesse
Le travail et l'accouchement ne sont pas différents de la femme non atteinte sauf en cas de handicap moteur très important.

Effets de la grossesse
Le risque de poussée de SEP diminue de 50 % pendant la grossesse, en particulier au cours du 3e trimestre.

Risques fœtaux et néonataux
Aucun.

Niveau de maternité
Maternité de proximité possible, en fonction de la sévérité de la maladie et en collaboration avec un centre référent.

Mode d'accouchement
Selon les indications obstétricales et selon le handicap fonctionnel maternel.

Accouchement par voie basse
- Induction du travail plus fréquent.
- Extraction instrumentale plus fréquente.

Césarienne
Selon décision obstétricale.

Hémorragie du post-partum
Pas de risque majoré.

Prise en charge anesthésique

Évaluation
- Avis neurologique récent : fréquence et localisation des déficits neurologiques à consigner en consultation pré-anesthésique. Si atteinte moelle > T6 : risque dysautonomie.

- Évaluation respiratoire (EFR) si handicap important.
- Interférence avec immunosuppresseurs (bilan hépatique avec interféron). Majoration de corticothérapie.
- Prémédication possible au paracétamol (anti-pyrétique)
- Il faut informer la patiente que quelle que soit la technique d'anesthésie choisie, il existe une augmentation du risque de poussée en post-partum.

Installation, monitorage

- Monitorage de la curarisation et de la température (éviter l'hyperthermie).

Intubation

Risque inhalation (si trouble de la déglutition).

Anesthésie générale

- Curares non dépolarisants autorisés sous monitorage. Risque de curarisation résiduelle.
- Succinylcholine contre-indiqué (risque hyperkaliémie) seulement en cas d'atteinte motrice sévère (paraplégie, quadriplégie)
- Éviter les anti-cholinergiques : hydroxyzine, atropine (augmente T° corporelle).

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

- Les APM n'ont pas d'influence sur le risque de poussée et ne modifient pas l'évolution naturelle de la maladie. Quelle que soit la technique choisie (péridurale, RA), un examen neurologique minutieux doit être notifié dans le dossier
- La neurotoxicité des AL à forte concentration sur les fibres nerveuses peut entrainer une dégénérescence axonale et une infiltration macrophagique. La lidocaïne, étant l'AL le plus neurotoxique sur la fibre démyélinisée, n'est pas recommandée.
- La balance bénéfice/risque reste en faveur de l'analgésie péridurale avec des AL de faible concentration (bupivacaïne ou levobupivacaïne < 1,25 mg/ml ou ropivacaïne < 2 mg/ml) associés à des adjuvants morphiniques.
- En cas de césarienne : il faut évaluer la balance bénéfice/risque APM *vs* AG. La lidocaïne 20 mg/ml est à éviter par précaution (sauf éventuellement si urgence, SEP non sévère et AG à haut risque).
- Recommandations pour la Pratique Clinique de la SFAR 2006 :
  - En l'absence de poussée récente chez la femme enceinte, l'étude de cohorte européenne, le gain attendu de prévention du stress douloureux et les concentrations très basses d'anesthésiques locaux employés justifient le recours à l'analgésie périmédullaire.
  - Lorsque la maladie est en poussée avec des lésions médullaires objectivées à l'IRM, il est recommandé d'éviter la rachianesthésie et les fortes concentrations péridurales d'anesthésiques locaux qui peuvent entrer en contact par résorption vasculaire avec des neurones fragilisés par l'infiltrat inflammatoire et l'œdème de son tissu de soutien.
  - En phase de remyélinisation, devant des troubles sphinctériens ou devant des séquelles motrices des membres inférieurs en rééducation, il sera prudent d'éviter d'exposer le patient au risque d'atteinte neurologique toxique des anesthésiques locaux.
  - En phase de rémission après la remyélinisation spontanée, l'anesthésie périmédullaire n'est pas contre-indiquée.

Après accouchement

Post-partum

- Le nombre de poussées augmente de 30 à 50 % au cours du premier trimestre du post-partum sans augmenter le nombre total de poussées au cours de la maladie, ni

l'évolution globale de sa sévérité. L'augmentation du nombre de ces poussées serait attribuée au stress et à la fatigue.

- Évaluer la récupération du bloc sensitif et moteur en post-partum en cas d'APM.
- Risque hypoventilation et atélectasie (si atteinte bulbe).
- Pas d'intérêt de traitements immuno-actifs en prévention en post-partum en raison de leur effet très tardif.
- Bolus de corticoïdes (1g prednisolone/mois pendant 6mois par voie veineuse : attitude lilloise non consensuelle)
- Intérêt du paracétamol pour ses propriétés anti-pyrétiques.

Allaitement maternel

- Pas d'influence sur les poussées.
- Contre-indiqué avec certains immunosuppresseurs. ou si corticothérapie chronique à forte dose.
- Possible sous immunoglobulines.

À retenir

- ▶ Maladie acquise démyélinisante et inflammatoire du système nerveux central.
- ▶ La grossesse et l'accouchement se déroulent sans particularité. La grossesse est plus souvent programmée avec anticipation et discussion des risques tératogènes éventuels des traitements immunosuppresseurs. Le risque de poussée de SEP diminue de 50 % pendant la grossesse, en particulier au cours du 3e trimestre.
- ▶ Le mode d'accouchement se fait selon le handicap fonctionnel maternel. Les extractions instrumentales sont plus fréquentes.
- ▶ Il faut informer la patiente que quelle que soit la technique d'anesthésie choisie, il existe une augmentation du risque de poussée en post-partum.
- ▶ Les anesthésies périmédullaires sont à privilégier mais ne seront réalisées qu'après un examen neurologique minutieux, notifié dans le dossier. L'analgésie péridurale avec concentrations très basses d'AL est possible. Classiquement, la rachianesthésie doit être évitée mais elle peut parfois être envisagée selon le bénéfice/risque individuel.
- ▶ L'anesthésie générale est à risque d'inhalation. Les curares non dépolarisants sont utilisables avec monitorage indispensable (curarisation résiduelle). La succinylcholine est contre-indiquée dans les formes sévères (hyperkaliémie majeure si atteinte motrice sévère. Éviter toute augmentation de la température qui aggrave la symptomatologie (éviter hyperthermie, hydroxyzine, atropine, néostigmine). Les curares non dépolarisants sont utilisables avec monitorage indispensable (curarisation résiduelle).

Bibliographie

Hopkins AN, et al. Semin Perinatol 2014;38:359-69.
Sethi S, et al. Saudi J Anaesth 2014;8:402-5.
McSwain JR, et al. Curr Opin Anaesthesiol 2014;27:538-43.
Dalmas AF, et al. Ann Fr Anesth Réanim 2003;22:861-4.

Sclérose latérale amyotrophique

Amyotrophic lateral sclerosis

G. Buzancais, E. Morau

Autre nom : maladie de Charcot.

Généralités sur la pathologie

Définition

Affection neurologique touchant le système nerveux central et entraînant une lésion des motoneurones responsable d'une paralysie progressive.

Pathogénie

- Dégénérescence des motoneurones situés dans le cerveau, dans la corne antérieure de la moelle et dans le bulbe rachidien.
- Cause inconnue. 90 % de formes sporadiques et 10 % de formes familiales. Mutation du gène codant pour la superoxyde dismutase.
- Facteurs suspectés : anomalie du glutamate, stress oxydatif, apoptose et rôle possible des facteurs de croissance…

Mode de transmission

- 10 % : autosomique dominant (ou récessif).
- 90 % : cas sporadique.

Types

- SLA « spinale » : touche homme et débute par l'atteinte d'un membre.
- SLA « bulbaire » : touche la femme et débute par l'atteinte des muscles de la bouche.

Situations particulières

Ne pas confondre avec maladie de Charcot-Marie-Tooth (neuropathie sensitivo-motrice de bon pronostic).

Incidence

1/100 000 habitants par an en France.

Prévalence

2/100 000. 4500 à 6000 patients en France.

Sexe ratio

Prédominance masculine : 2H/1F.

Signes cliniques

- Apparaît vers 50 ans.
- Débute par un déficit musculaire au niveau des muscles de la main avec crampes et fasciculations. L'amyotrophie de la main est typique (main de singe).
- Extension du déficit aux autres membres de façon asymétrique. La musculature oro-pharyngé peut aussi être touchée (voix nasonnée, troubles de la déglutition, dysphagie avec stase salivaire). Atteinte souvent asymétrique.
- Atteinte du système nerveux neurovégétatif fréquente : troubles vasomoteurs au niveau des extrémités. Absence de troubles sensitifs, sphinctériens et oculaires.
- Les fonctions supérieures sont intactes. On peut aussi retrouver des réflexes ostéo-tendineux vifs, un signe de Babinski, une hypertonie. Les fasciculations sont caractéristiques.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Évolution, complications

- Évolution progressive avec déficit moteur des membres supérieurs et inférieurs, perte de la parole, de la déglutition.
- Évolution imprévisible sur durée variable de 3 à 10 ans.
- Décès par insuffisance respiratoire.

Diagnostic

- Arguments cliniques : le diagnostic de SLA doit être évoqué devant la combinaison d'une atteinte du :
  - Neurone moteur central : vivacité des ROT dans un territoire déficitaire et amyotrophique
  - Neurone moteur périphérique : déficit moteur avec amyotrophie et fasciculations, s'étendant de façon progressive, mais respectant l'oculomotricité, la sensibilité objective et les sphincters
- Arguments paracliniques : l'électroneuromyographie montre des signes de dénervation sur des muscles d'innervation bulbaires, cervicaux, thoraciques et lombaires, mais n'objective ni bloc de conduction motrice sur les racines ou les troncs nerveux ni trouble de la jonction neuromusculaire.

Examens complémentaires

IRM médullaire ou encéphalique normal et élimine les autres pathologies.

Traitement

- Traitement de fond : riluzole, seul traitement actif ayant l'AMM, dès le diagnostic.
- Traitement symptomatique : antalgiques, thymorégulateurs, anti-spastiques (dantrolène). Rééducation et kinésithérapie, adaptation du milieu de vie. Ventilation non invasive voire artificielle, nutrition par gastrostomie.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Moins de 15 cas décrit dans la littérature.

Consultation préconceptionnelle

Indispensable si forme familiale. Le riluzole ne doit pas être utilisé pendant la grossesse (effets délétères chez animal, absence de données chez homme).

Pendant la grossesse

Consultation et évaluation pluridisciplinaire : neurologue, pneumologue.

Diagnostic anténatal

Non-indiqué.

Effets sur la grossesse

Risque d'aggravation de la fonction respiratoire pouvant nécessiter un accouchement prématuré.

Effets de la grossesse

- Possible risque d'aggravation respiratoire.
- Favorise les thromboses veineuses et les complications squelettiques.

Risques fœtaux et néonataux

- Prématurité.
- Aucun effet fœtal décrit. Moins de 5 cas rapportant l'innocuité du riluzole.

Niveau de maternité

Proximité d'une réanimation adulte.

Mode d'accouchement

Selon indications obstétricales.

Accouchement par voie basse

Possible (musculature utérine et pelvienne non affectée).

Césarienne

Si accouchement avant terme programmé.

Hémorragie du post-partum

Pas de risque majoré.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Respiratoire : EFR indispensable.
- Recherche de troubles de déglutition et troubles neurovégétatifs (hypotension orthostatique…).
- Examen neurologique et consigner les déficits préexistants.

Installation

- Pas de prémédication (benzodiazépine).
- Scope (TA, FC, SpO_2, FR).
- Oxygénothérapie. Position semi assise (respiration).
- Installation prudente (amyotrophie).

Intubation

Risque d'inhalation.

Anesthésie générale

- Succinylcholine contre-indiquée (risque d'hyperkaliémie).
- Pas d'interactions décrites avec le riluzole.
- Sensibilité accrue aux curares non dépolarisants.
- Possible nécessité de ventilation prolongée.
- Précaution sur l'usage des dépresseurs respiratoires (morphiniques, benzodiazépines).

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

- APM à privilégier.
- Risque d'atteinte de la fonction respiratoire lors extension du bloc.
- Risque de troubles neurologiques en post-partum, secondaire à la maladie.

Après accouchement

Post-partum

- Risque d'aggravation respiratoire.
- Prévention thromboembolique.

Allaitement maternel

Contre-indiqué si riluzole (effets délétères chez animal, absence de données chez homme)

À retenir

- Maladie neuro-dégénérative des motoneurones responsable d'une paralysie progressive. L'évolution se fait vers la perte de la parole, de la déglutition et de la respiration. Le riluzole est seul traitement actif mais contre-indiqué lors de la grossesse et l'allaitement.
- La grossesse risque d'aggraver la fonction respiratoire, responsable d'un accouchement prématuré.
- L'accouchement par voie basse est possible, les muscles pelviens n'étant pas affectés.
- Les techniques d'anesthésie privilégient les anesthésies périmédullaires en utilisant les AL à faibles concentrations et en contrôlant le niveau d'extension (éviter la décompensation respiratoire).
- L'anesthésie générale est à risque d'inhalation. La succinylcholine est contre-indiquée (hyperkaliémie menaçante). Titration des hypnotiques. Limiter les opiacés de longue durée d'action (hypoventilation post-opératoire). Monitorer les curares non dépolarisants (forte sensibilité).
- Centres de référence pour la sclérose latérale amyotrophique. La plupart des CHU.

Bibliographie

Hara K, et al. Anesth Analg 1996;83:878-9.
Lupo VR, et al. Obstet Gynecol 1993;82:682-5.
Kochi T, et al. Anesth Analg 1989;68:410-2.
Levine MC, et al. Ann Neurol 1977;1:408.

Sclérose tubéreuse de Bourneville
Tuberous sclerosis

M. Heintzelmann

Autres noms : syndrome de Bourneville.

Généralités sur la pathologie

Définition

Maladie génétique avec développement de tumeurs bénignes touchant différents organes, responsable principalement d'une épilepsie, d'un retard mental et d'angiofibromes de la face.

Pathogénie

Mutation de gènes suppresseurs de tumeurs : TCS1 et TCS2, dont le rôle est d'empêcher leur apparition.

Mode de transmission

Autosomique dominant mais mutations de novo fréquentes.

Situation particulière

40 % des femmes ont une lymphangioleiomyomatose (LAM : prolifération diffuse de cellules musculaires lisses anormales conduisant au développement de lésions kystiques multiples).

Incidence

1/5 000-10 000

Prévalence

8,8/100 000

Sexe ratio

H = F

Signes cliniques

Prolifération d'hamartomes dans tous les organes (peau, rein, poumon, cœur, moelle épinière, cerveau, œil et os).

Manifestation clinique très variée avec signes les plus fréquents :

- Épilepsie (80 %), retard mental, trouble du comportement, autisme (50 %), nodules sous épendymaires.
- Lésions cutanées de la face : angiofibromes de la face (85 %).
- Rétiniennes : phacomes, sans gêne visuelle.
- Angiomyolipomes rénaux.
- Rhabdomyomes cardiaques (tumeurs bénignes), plus fréquente chez enfant, asymptomatiques et souvent sans conséquence et disparaissent spontanément chez nourrisson.
- LAM

Évolution, complications

- Au moins 50 % des personnes atteintes ont une évolution favorable et une vie normale. L'espérance de vie est globalement normale mais complications graves et handicapantes sont possibles.
- Les atteintes symptomatiques neurologiques (état de mal épileptique, HTIC par augmentation de volume des nodules épendymaires), rénales (hémorragie des

angiomyolipomes rénaux, carcinome) voir pulmonaire (LAM) sont les principales causes de décès.

Diagnostic

Histoire familiale et clinique.

Examens complémentaires

Recherche d'atteinte neurologique (IRM), oculaire (fond d'œil), cardiaque, rénale (échographie), cutanée (examen de la peau à la lumière de Wood), pulmonaire (TDM thoracique si patients symptomatiques).

Traitement

- Symptomatique : antiépileptiques.
- Traitement chirurgical de certaines lésions cérébrales localisées.
- Laser pour les tumeurs cutanées/unguéales.
- Embolisation sélective (tumeur rénale).
- Anti-arythmique pour rhabdomyome cardiaque (pas de chirurgie).

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Nombreux.

Consultation préconceptionnelle

- Grossesse possible mais sous haute surveillance.
- Avis neurologique et adaptation des antiépileptiques : acide valproïque contre indiqué lors de la grossesse. Possibilité d'utiliser le phénobarbital pendant la grossesse.

Pendant la grossesse

- Surveillance étroite des angiomyolipomes rénaux et de la LAM pulmonaire.
- Risque de rupture hémorragique spontanée des angiomyolipomes rénaux.
- Risque d'aggravation de la LAM.

Diagnostic anténatal

- Difficile car grande variabilité phénotypique.
- Par biologie moléculaire : biopsie de trophoblaste à 12 SA ou par amniocentèse à 16 SA. Par recherche des signes échographiques (tumeur cardiaque) et par IRM cérébrale fœtale à 21 SA.

Effets sur la grossesse

- Pré-éclampsie (peut être confondue avec des crises d'épilepsies). HRP.
- Hydramnios. Travail et accouchement prématuré.

Effets de la grossesse

Certains auteurs décrivent :

- Une croissance des angiomyolipomes rénaux avec risques de complications hémorragiques : une surveillance échographique étroite est recommandée.
- Un effet délétère sur la LAM pulmonaire.

Risques fœtaux et néonataux

- Si un des parents atteints : risque de 50 % que l'enfant soit atteint.
- Si aucun parent n'est atteint, le risque d'avoir un autre enfant atteint de la maladie est de 2 % (à cause des mutations mosaïques germinales).
- Risques néonataux : Morts fœtales et périnatales décrites, RCIU, troubles du développement neurologique, rhabdomyomes cardiaques (découverte pré ou post-natale) avec risques de troubles du rythme cardiaque.

- Schizencéphalie : un cas décrit.
- Taux de malformations fœtales 2 à 3 fois plus importants si prise d'antiépileptique.

Niveau de maternité

Niveau 3 en raison du risque de trouble du rythme cardiaque, hémorragie chez le nouveau-né.

Mode d'accouchement

Éviter les efforts de poussées.

Accouchement par voie basse

- Extraction instrumentale sous péridurale pour éviter les efforts expulsifs (risque d'hémorragie des hamartomes viscéraux, risque de récidive de pneumothorax si LAM).
- Contre-indication du protoxyde azote si LAM.

Césarienne

Plus fréquente.

Hémorragie du post-partum

Risque hémorragique des angiomyolipomes.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Respiratoire (voir fiche LAM).
- Cardiaque : ECG (trouble du rythme) échographie (rhabdomyosarcome).
- Rénale : biologique (fonction rénale) et échographie (angiomyolipome).
- Neurologique : IRM cérébrale et médullaire (tumeur et anévrisme).
- ORL : recherche de tumeurs pharyngées.
- Réservation de CGA.

Installation

- Monitorage complet en salle de naissance : scope, SpO_2 et PNI.
- ± oxygénothérapie pendant le travail.
- Matériel disponible en cas de pneumothorax survenant pendant le travail ou lors des efforts expulsifs (si LAM).
- Contre-indication au protoxyde d'azote pour l'analgésie du travail (si LAM).

Intubation

- Difficile si tumeurs pharyngées.
- Éviter à-coups hypertensifs si HTIC.

Anesthésie générale

- Prise en charge comme une HTIC avec contrôle étroit de la tension artérielle, de l'EtCO2 et des pressions intra thoracique (toux, éternuement, vomissements).
- Éviter drogues épileptogènes.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

- Contre indiquée si HTIC ou tumeur médullaire (imagerie IRM indispensable).
- Recommandée si :
  - Épilepsie (crise déclenchée par la douleur et le stress)
  - Atteinte pulmonaire (LAM) car l'analgésie diminue l'hyperventilation et les changements excessifs de pressions intra thoracique pendant les contractions.
  - Extraction instrumentale.

Après accouchement

Post-partum

Risque chez nouveau-né : arythmie si tumeur cardiaque, hypoglycémie, hémorragie dans les 24h de vie.

Allaitement maternel

Déconseillé si nouveau-né atteint (trouble de succion et sédation).

À retenir

- Maladie génétique avec développement de tumeurs bénignes au niveau de différents organes, responsable principalement d'une épilepsie, d'un retard mental et d'angiofibromes de la face. Les possibles rhabdomyomes cardiaques sont asymptomatiques et souvent sans conséquence ; ils disparaissent spontanément chez le nourrisson. L'espérance de vie est globalement normale mais des complications graves sont possibles (état de mal épileptique, HTIC avec nodules sous-épendymaires, hémorragie des angiomyolipomes rénaux, carcinome). Dans 40 % des cas, une lymphoangioleiomyomatose (LAM) est associée.
- La grossesse aggrave la maladie (augmentation des angiomyolipomes rénaux et risque hémorragique) et majore les complications respiratoires de la LAM (pneumothorax). Elle nécessite une PEC en niveau 3 pour suivi maternel et surveillance néonatale (rhabdomyome, trouble du rythme, hémorragie).
- La voie basse est possible sous analgésie péridurale et avec extraction instrumentale (efforts expulsifs contre-indiqués). L'utilisation du protoxyde d'azote est contre-indiquée en cas de LAM associée. Il existe un risque hémorragique des angiomyolipomes.
- Les techniques d'anesthésie privilégient les anesthésies périmédullaires, en dehors de toute HTIC ou de tumeurs médullaires (imagerie IRM moelle indispensable). L'anesthésie générale doit éviter les drogues épileptogènes et toute augmentation de la pression intracrânienne.
- Centre de référence des épilepsies rares et de la sclérose tubéreuse de Bourneville (CreER). Coordonnateur : Dr R Nabbout. Hôpital Necker. Paris

Bibliographie

Sharma J, et al. Pediatr Cardiol 2011;32:243-4.
Cho SY, et al. Anaesth Intensive Care 2009;37:142-3.
Causse-Mariscal A, et al. Int.J Obstet Anesth 2007;16:277-80.
McLoughlin L, et al. Int J Obstet Anesth 2003;12:40-4.

Scoliose

Scoliosis

V. Fuzier, F. Bayoumeu

Généralités sur la pathologie

Définition

Déviation permanente de la colonne vertébrale, liée à une rotation d'une ou plusieurs vertèbres.

Pathogénie

Causes inconnues dans la majorité des cas. Origine probablement multifactorielle.

Mode de transmission

Selon la pathologie neuromusculaire responsable.

Types

Selon la cause :

- Scoliose idiopathique (70 % des scolioses) : au cours de l'enfance et l'adolescence (forme infantile, juvénile et adolescence).
- Scoliose secondaire : suite à une maladie neuromusculaire (syringomyélie, arthrogrypose, neurofibromatose, myopathie, Marfan), osseuses (achondroplasie, Lobstein, tuberculose vertébrale…) ou une malformation de naissance (hémi-vertèbre, spina bifida…).
- Scoliose tardive qui se déclare à l'âge adulte (ostéoporose).

Selon la localisation :

- Scoliose thoracique, thoraco-lombaire, lombaire (niveau le plus bas : L3-L4) ou thoraco-lombaire à double courbure

Situations particulières

À ne pas confondre avec « l'attitude scoliotique », déviation réductible de la colonne vertébrale pour compenser une inégalité des membres inférieurs ou une pathologie du bassin, voir pour soulager une douleur (attitude antalgique).

Prévalence

0,3 à 15,3 %.

Sexe ratio

Prédominance féminine (80 % scoliose idiopathique).

Signes cliniques

- Gibbosité (pathognomonique), qui apparait lors de la flexion du rachis en avant (côté gibbosité : côté convexité : côté courbure).
- Problème esthétique principalement.
- Limitation de la mobilité du rachis.

Évolution, complications

- La majorité des scolioses idiopathique infantile ne progresse pas au-delà de 30° et régresse spontanément.
- Si angle de courbure > 60°, risque d'insuffisance respiratoire restrictive, HTAP et insuffisance cardiaque droite, voire de compression médullaire.

Diagnostic

Radiologie du rachis et calcul de l'angle de la courbure (scoliose si > 10°).

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Examens complémentaires

- Évaluation cardiaque (recherche d'un prolapsus mitral : 25 %, d'une cardiopathie congénitale ou d'une HTAP et cœur droit) et respiratoires (EFR) dans les formes sévères.
- Recherche pathologies neuromusculaires (scoliose secondaire).

Traitement

- Les objectifs sont d'éviter l'aggravation et au mieux de corriger la courbure pour éviter les complications.
- Corset orthopédique si formes moyennes à sévères (20 à 40° courbure).
- Chirurgie du rachis si formes sévères, en fonction de l'angle et de la localisation de la courbure et du caractère évolutif de la pathologie.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

- 1/1 500 à 1/12 000, selon les centres.
- Les formes modérées à sévères sont rares pendant la grossesse, en raison d'un diagnostic précoce dans l'enfance et l'adolescence et d'un traitement adapté.

Consultation préconceptionnelle

- Non préconisée car la scoliose est souvent mineure ou modérée et la courbure stabilisée.
- Recommandée en cas de scoliose majeure et non traitée, en cas de retentissement cardiorespiratoire et en cas de pathologies neuromusculaires (scoliose secondaire).
- En cas d'atteinte respiratoire (CV < 1 l), d'hypercapnie ou d'HTAP avec retentissement cardiaque ; la grossesse n'est pas recommandée ou doit être interrompue.

Diagnostic anténatal

Non indiqué.

Effets sur la grossesse

La scoliose, en elle-même, n'est pas un facteur de risque de dystocie, ni de césarienne.

Effets de la grossesse

- Aucune aggravation, pas de risque de progression de la courbure en cas de scoliose < 25° et courbure stabilisée avant la grossesse.
- Aggravation de la courbure et des anomalies cardio-respiratoires en cas de scoliose majeure non corrigée.
- Morbi-mortalité maternelle corrélée à la sévérité de la scoliose, aux atteintes cardio-respiratoires et à la pathologie en cause (scoliose secondaire).

Risques fœtaux et néonataux

RCIU si hypoxie maternelle chronique par insuffisance respiratoire.

Niveau de maternité

- Niveau adéquat (néonatalogistes, cardiologues, ventilation non invasive) si parturientes à haut risque : scoliose majeure avec retentissement cardio-vasculaire, pathologies neuromusculaires associées.

Mode d'accouchement

- Selon les indications obstétricales, le plus souvent accouchement par voie basse (scoliose mineure à modérée, sans atteinte cardio-respiratoire).
- Risque de disproportion fœto-pelvienne, d'atteinte pelvienne, de malposition fœtale en cas de scoliose secondaire ou sévère.

Accouchement par voie basse
Parfois difficile, avec extraction instrumentale en cas de scoliose majeure ou secondaire.

Césarienne
Plus fréquente en cas de scoliose majeure ou secondaire.

Hémorragie du post-partum
Pas de risque majoré.

Prise en charge anesthésique
Évaluation
- Consultation précoce si HTAP, scoliose thoraco-lombaire avec angle > 30°, chirurgie rachidienne. Évaluation cardio-respiratoire : gazométrie, EFR, HTAP, échographie cardiaque orientés selon la clinique. Rechercher les causes de scoliose secondaire (pathologie neuromusculaire, osseuse) et prise en charge adaptée.
- Discussion collégiale au cas par cas.
- Toutes les radiologies du rachis doivent être disponibles.
- En cas de scoliose : information des possibles difficultés techniques d'APM.
- En cas de chirurgie rachidienne : information du taux d'échec, de complications plus importantes (brèche dure-mérienne avec *blood patch* techniquement difficile) et du risque d'extension aléatoire (voir fiche) de la péridurale.

Installation
- Monitorage invasif en cas d'atteinte cardio-respiratoire.
- Matériel pédiatrique si parturiente de petite taille.

Intubation
- Sans particularité, le plus souvent.
- Intubation difficile possible si scoliose majeure ou secondaire.

Anesthésie générale
Adaptée à la pathologie neuromusculaire et osseuse.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie
- Déformation de la vertèbre avec les éléments de l'arc postérieur (pédicules, lames) plus petits du coté concave (intérieur de la courbure), les apophyses transverses asymétriques et les épineuses déformées.
- Les épineuses sont déplacées vers la concavité et regardent vers la convexité (extérieur de la courbure).
- L'aiguille doit être dirigée vers la convexité de la courbure (extérieur de la courbure). La sensation des ligaments inter-épineux et la perte de résistance du ligament jaune sont des guides utiles pour atteindre l'espace péridural. Intérêt de l'écho-repérage.
- Choix d'une solution AL diluée en cas d'atteinte cardiaque.
- Possibilité d'une approche caudale, si besoin.
- Éviter la bupivacaïne hyperbare en intrathécale en cas de courbure importante (risque bloc inadéquat).
- Intérêt de la péri-rachianesthésie combinée (contrôle extension du niveau).

Après accouchement
Post-partum et allaitement maternel
Sans particularité.

À retenir

- La scoliose vraie ou structurale est une déviation permanente de la colonne vertébrale, liée à une rotation d'une ou plusieurs vertèbres.
- La majorité des parturientes présente une scoliose mineure à modérée, pour laquelle la grossesse, le travail et la délivrance sont similaires aux patientes non scoliotiques.
- Cependant, parmi les parturientes scoliotiques, il existe deux sous-populations à haut risque de morbi-mortalité. Il s'agit en particulier de :
  - Celles qui présentent une scoliose secondaire à une pathologie neuromusculaire, nécessitant une prise en charge adaptée et
  - Celles présentant une scoliose sévère avec une insuffisance respiratoire sévère compliquée d'HTAP.
- La grossesse n'est pas recommandée et doit être interrompue en cas d'atteinte respiratoire (CV < 1 l), d'hypercapnie ou d'HTAP avec retentissement cardiaque.
- En cas de scoliose sévère ou de chirurgie rachidienne, les anesthésies périmédullaires sont possibles mais restent de réalisation difficile avec un taux élevé d'échecs et de complications. Les épineuses sont déplacées vers la concavité et regardent vers la convexité (extérieur de la courbure). L'aiguille doit être dirigée vers la convexité de la courbure (extérieur de la courbure). Intérêt de l'écho-repérage. Éviter la bupivacaïne hyperbare en intrathécale en cas de courbure importante (risque bloc inadéquat).
- Centre de référence pour la chirurgie du rachis.

Bibliographie

Kiyosawa K, et al. Masui 2013;62:859-62.
Lebel DE, et al. J Mater Fetal Neonatal Med 2012;25:639-41.
Ko JY, et al. Anesth Analg 2009;109:1930-4.

Syndrome de Sharp

Mixed Connective Tissue Disease (Sharp's syndrome)

A. Fournet-Fayard

Autres noms : connectivite mixte de SHARP.

Généralités sur la pathologie

Définition

- La connectivite mixte est un cadre nosologique où sont associés plusieurs symptômes typiquement décrits chez les différentes formes de connectivites.
- Le syndrome de Sharp est une forme limitée de connectivite mixte.

Pathogénie

- Maladie inflammatoire d'origine auto-immune par production d'auto-anticorps anti-U1RNP.
- Plusieurs causes possibles (virale, toxique, génétique).

Mode de transmission

Prédisposition génétique avec expression de certains HLA.

Types

- Origine virale : CMV.
- Origine toxique : vinyl-chloride, silice.
- Facteurs génétiques : HLA-DR1, HLA-DR4, HLA-DR2.

Situations particulières

La famille des connectivites comprend le lupus systémique, la sclérodermie, la dermatopolymyosite et la polyarthrite rhumatoïde.

Prévalence

1/10 000 dans la population caucasienne.

Sexe ratio

Prédominance féminine (80 à 90 %) entre 20 et 40 ans.

Signes cliniques

- Arthralgies et myalgies diffuses (proximales), polyarthrite non déformante non érosive, asthénie, malaise, adénopathies.
- Syndrome de Raynaud (constant), œdème des mains et des doigts (boudinés) voire sclérodactylie.
- Atteinte cardiaque : péricardite, myocardite, troubles du rythme.
- Atteinte pulmonaire (fréquente) : toux sèche, dyspnée d'effort, douleur thoracique puis HTAP, fibrose pulmonaire.
- Atteinte rénale (très rare) : protéinurie, glomérulonéphrite, syndrome néphrotique, insuffisance rénale.
- Atteinte cutanée : érythème, télangiectasies, photosensibilisation.
- Atteinte digestive : reflux gastro-œsophagien (hypotonie sphincter inférieur de œsophage).
- Peu d'atteintes du système nerveux central.

Évolution, complications

- Pronostic favorable : dépend étroitement du nombre et de la sévérité des organes atteints.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

- Progression de la maladie par poussées inflammatoires en alternance avec des périodes de rémission ± longues.
- Possibilité d'évolution vers une forme typique de connectivite (lupus systémique, sclérodermie). Insuffisance cardio-respiratoire, insuffisance rénale, perforation colique, hémorragie cérébrale, infarctus, choc septique.

Diagnostic
- Manifestations cliniques.
- Capillaroscopie
- Critères biologiques : hypergammaglobulinémie, baisse du complément, Facteur Rhumatoïde, Ac anti-nucléaires en particulier les Ac anti- U1RNP (de type IgG +++), Ac anti-phospholipide, Anti-Ro/SS-A-, Anti-La/SS-B-.
- NB : taux d'AC anti-RNP corrélé à l'activité de la connectivite

Examens complémentaires
- Biologie : leucopénie, thrombopénie, CPK augmentées.
- ECG, échographie cardiaque +++ (1 fois/an).
- Respiratoire avec EFR.
- EMG, biopsie musculaire.
- Fibroscopie œso-gastro-duodénale.

Traitement
- Traitement symptomatique :
  - Antalgiques, AINS (forme mineure), Kinésithérapie.
  - Inhibiteurs calciques (syndrome de Raynaud), IPP.
- Traitement étiologique :
  - Hydroxychloroquine. Corticothérapie à faible dose si forme modérée.
  - Immunosupresseur (cyclophosphamide, azathioprine) si forme sévère.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Oui. Plus de 50 cas publiés.

Consultation préconceptionnelle
- Grossesse déconseillée si : maladie active, atteinte sévère d'organe, immunosuppresseurs (tératogénicité).
- Grossesse possible si : maladie en phase de rémission, sous couvert d'une corticothérapie (augmentation des doses si besoin afin de maintenir une rémission clinique). Arrêt de certains immunosuppresseurs tératogènes.

Diagnostic anténatal

Non indiqué.

Effets sur la grossesse
- Effets controversés : infertilité, FCS, prématurité.
- Anomalies placentaires : dépôts d'immunoglobulines sur la membrane basale du trophoblaste.

Effets de la grossesse
- Non établis : possible aggravation lors de la grossesse et en post-partum.
- En cas d'atteinte rénale ou pulmonaire préexistante : risque accru de poussée hypertensive, de PE et d'aggravation de la fonction respiratoire.

Risques fœtaux et néonataux
- Pronostic fœtal globalement favorable. Risque de RCIU, prématurité.

- Fœto-toxicité des traitements.
- Bloc de branche congénital et lupus érythémateux néonatal (passage transplacentaire Ac maternels), chondrodysplasie.

Niveau de maternité

Dans tous les cas, niveau 3 en raison des complications maternelles (HTA, PE, décompensation cardio-pulmonaire) avec suivi obstétrical rapproché (échographies répétées) et suivi rhumatologique régulier. Le risque d'aggravation de la maladie existe pendant la grossesse et jusqu'à 2 mois post-partum.

Mode d'accouchement

Selon indications obstétricales et la sévérité des atteintes d'organes.

Accouchement par voie basse

En cas de syndrome de Sharp et de connectivite mixte mineure ou modérée.

Césarienne

En cas d'atteinte pulmonaire sévère compliquant la connectivite mixte.

Hémorragie du post-partum

Pas de risque majoré mais anémie ferriprive fréquente.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Bilan immunologique en début de grossesse (anti-phospholipides, anti-RNP, facteurs anti-nucléaires).
- Atteinte pulmonaire : clinique, imagerie, EFR, gazométrie.
- Majoration du reflux gastro-œsophagien.
- Atteinte rénale : protéinurie, protidémie, albuminémie.
- Atteinte cardiovasculaire : ECG, bilan HTA et instauration rapide d'un traitement si besoin.
- Recherche d'une anémie ferriprive secondaire aux saignements à partir des télangiectasies. Bilan biologique mensuel : hémogramme, créatininémie, protéinurie.
- Attention particulière portée à l'évaluation des critères d'intubation difficile : ouverture de bouche et mobilité du rachis cervical.
- Évaluation des effets secondaires de la corticothérapie au long cours : fragilité cutanée, risque infectieux, risque surrénalien.

Installation

Standard si forme mineure à modérée.

Monitorage

Spécifique si forme sévère ; éviter cathétérisme artériel si syndrome de Raynaud.

Intubation

Risque intubation difficile. Risque hémorragique accru

Anesthésie générale

- Prévention de la poussée hypertensive liée à l'intubation.
- Sensibilité aux curares non dépolarisants si myopathie.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

- Pas de contre-indication en l'absence de coagulopathie (thrombopénie).
- Péri-rachianesthésie en cas de césarienne avec cardiopathie sévère.

Après l'accouchement

Post-partum

- Possible exacerbation de la maladie, notamment en cas d'atteinte rénale et/ou respiratoire

- Surveillance rapprochée durant les 2 premiers mois.

Allaitement maternel

- Possible si corticothérapie ou hydroxychloroquine ou AINS.
- A éviter si traitement par immunosuppresseur.

À retenir

- ▶ Le syndrome de Sharp est une forme limitée de connectivite mixte. Le pronostic est favorable ; il dépend étroitement du nombre et de la sévérité des organes atteints (articulations, poumons, cœur et appareil digestif).
- ▶ La grossesse est déconseillée en cas de maladie active ou d'atteinte sévère d'organe.
- ▶ La grossesse est possible si maladie en phase de rémission, sous couvert d'une corticothérapie et arrêt de certains immunosuppresseurs tératogènes.
- ▶ Dans tous les cas, elle nécessite une PEC dans une maternité de niveau 3, en raison des complications maternelles (HTA, PE, décompensation cardio-pulmonaire). Le risque d'aggravation de la maladie existe pendant la grossesse et jusqu'à 2 mois post-partum.
- ▶ Le mode d'accouchement est fonction de la gravité des atteintes d'organes.
- ▶ Les techniques anesthésiques privilégient les anesthésies périmédullaires. L'anesthésie générale est à risque d'inhalation et d'intubation difficile.
- ▶ Centre de référence du lupus et syndrome des anticorps anti-phospholipides : Hôpital Pitié Salpêtrière AP-HP, Paris.

Bibliographie

Hoshino T, et al. J Obstet Gynaecol Res 2008;34:613-8.
Chung L, et al. Lupus 2006;15:595-9.
Kitridou RC. Rheum Dis Clin North Am 2005;31:497-508.

Syndrome de Sheehan

Sheehan Syndrome

M. Bonnin, B. Storme, G. Rosano

Autre nom : Hypopituitarisme du post-partum.

Généralités sur la pathologie

Définition

Nécrose de l'hypophyse secondaire à une hémorragie du post-partum (HPP) sévère ou à un traumatisme crânien (décrit en 1938 par Sheehan).

Pathogénie

- Lors de la grossesse, le volume de l'hypophyse augmente. La vascularisation de l'hypophyse antérieure n'est pas majorée et elle dépend d'un système basse pression (système porte hypophysaire). Du fait de cette vulnérabilité, une hémorragie sévère ou un collapsus peut aboutir à une ischémie puis une nécrose de l'hypophyse antérieure. Pas d'atteinte de l'hypophyse postérieure (vascularisation indépendante) et très rare atteinte hypothalamique.
- D'abord, insuffisance des sécrétions de GH et/ou PRL.
- Panhypopituitarisme : 55 à 85 %

Mode de transmission

Non génétique.

Situations particulières

Peut être responsable d'un diabète insipide.

Incidence, prévalence

Mal connue car de plus en plus rare.

Sexe ratio

Prédominance féminine.

Signes cliniques

- Panhypopituitarisme : absence de montée laiteuse, absence de retour de couches, asthénie, pâleur, dépigmentation, dépilation, hypotension, frilosité et ralentissement psychomoteur.
- Déficit isolé en GH ou Prolactine.

Évolution, complications

Mortalité importante.

Diagnostic

- ↓ GH et PRL (axes les premiers touchés par la nécrose) induisant une hyperlipidémie (↓ HDL et ↑ LDL).
- Insuffisance gonadotrope : FSH et LH basses non stimulables par LH-RH
- ↓ TSH et LT4
- ↓ Cortisol en tenant compte de l'élévation physiologique en cours de grossesse par augmentation du CBG (*Cortisol Binding Protein*), non stimulable par hypoglycémie et test au Synacthène®.

Examens complémentaires

IRM : selle turcique vide.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Traitement

Traitement substitutif (hormones thyroïdiennes, hydrocortisone, desmopressine, injection GH selon le déficit). Un traitement par 9-alpha-fluoro-hydrocortisone est inutile car pas de déficit minéralo-corticoïde associé.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

De plus en plus rare dans les pays développés, grâce aux progrès des techniques obstétricales et à la gestion rapide des HPP. Peut survenir plusieurs années après l'HPP.

Consultation préconceptionnelle

- Grossesse spontanée possible (si fonction gonadotrope préservée) mais souvent plus obtenue sous traitement œstro-progestatif et gonadotrophines.
- L'équilibration du traitement hormonal est essentielle et doit être réadaptée tout au long de la grossesse.

Pendant la grossesse

- Le diagnostic peut être fait pendant la grossesse devant des signes d'hypopituitarisme, notamment des hypoglycémies.
- En particulier, majoration des corticoïdes si vomissements en début de grossesse et pour la période du péripartum (hémisuccinate d'hydrocortisone 100 mg 3 fois/24h).

Diagnostic anténatal

Non indiqué.

Effets sur la grossesse

- Risque d'insuffisance surrénalienne ou thyroïdienne aigüe chez la femme enceinte si substitution insuffisante.
- Effet délétère sur le fœtus des hypoglycémies, des épisodes hypotensifs et de l'insuffisance thyroïdienne.

Effets de la grossesse

La grossesse peut avoir un effet bénéfique sur les fonctions hypophysaires avec une amélioration en post-partum, d'où la nécessité de faire un bilan à distance de l'accouchement.

Risques fœtaux et néonataux

RCIU, FCS, MFIU, hypoglycémie néonatale si supplémentation hormonale maternelle insuffisante.

Niveau de maternité

Niveau 2 ou 3 pour surveillance néonatale et dépistage d'une insuffisance corticosurrénalienne.

Mode d'accouchement

Selon les indications obstétricales.

Accouchement par voie basse

Prévoir supplémentation en hydrocortisone : 100 mg 3 fois/24h pendant la période péripartum.

Césarienne

Prévoir supplémentation en hydrocortisone : 100 mg 3 fois/24h pendant la période péripartum.

Hémorragie du post-partum

Pas de risque majoré.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Avis endocrinologue pour évaluer fonction hypophysaire + diabète insipide. Évaluation cardiovasculaire en cas de déficit en GH (voir fiche Déficit en GH).
- Supplémentation en hydrocortisone : 100 mg × 3/24h en période péripartum.

Anesthésie

Sans particularité (voir fiche Insuffisance antéhypophysaire).

Après accouchement

Post-partum

Amélioration en post-partum, d'où la nécessité de faire un bilan à distance de l'accouchement.

Allaitement maternel

Souvent impossible si déficit en prolactine non traité.

À retenir

- ▶ Nécrose de l'hypophyse secondaire à une hémorragie du post-partum (HPP) sévère ou à un traumatisme crânien. Il existe un tableau d'insuffisance antéhypophysaire voir pan-hypopituitarisme (diabète insipide possible).
- ▶ Une grossesse spontanée est possible (si fonction gonadotrope préservée) mais souvent plus obtenue sous traitement œstro-progestatif et gonadotrophines. L'équilibration du traitement hormonal est essentielle et doit être réadaptée tout au long de la grossesse. En particulier, une majoration des corticoïdes est indispensable en cas de vomissements en début de grossesse et pour la période de l'accouchement (hémisuccinate d'hydrocortisone 100 mg 3 fois/24h).
- ▶ La grossesse peut avoir un effet bénéfique sur les fonctions hypophysaires avec une amélioration en post-partum, d'où la nécessité de faire un bilan à distance de l'accouchement.
- ▶ L'anesthésie est sans particularité, en dehors du traitement substitutif à poursuivre, voir à majorer (corticoïdes).
- ▶ Centres de référence des Maladies rares d'origine hypophysaire (DEFHY). Coordonnateur : Pr T Brue. Hôpital Timone. Marseille.

Bibliographie

Algün E, et al. Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol 2003;110:242-4.
Kriplani A, et al. Int J Gynaecol Obstet 2000;71:59-63.

Syndrome hémolytique et urémique de l'adulte

Hemolytic Uremic Syndrome

A.-S. Ducloy-Bouthors, F. Provot

Généralités sur la pathologie

Définition

- Le syndrome hémolytique et urémique (SHU) appartient aux micro-angiopathies thrombotiques (MAT).
- Les MAT associent une anémie hémolytique, une thrombopénie périphérique et des défaillances d'organes de sévérité variable en rapport avec la présence de micro-agrégats vaso-occlusifs systémiques responsables d'ischémies cérébrales, cardiaques et rénales.
- Le SHU est caractérisé par une atteinte rénale prédominante (microthrombi riches en fibrine qui obstruent préférentiellement la circulation rénale) et le purpura thrombotique thrombocytopénique (PTT) par une atteinte neurologique prédominante (voir fiche PTT).

Pathogénie

- Les MAT sont caractérisées par une dysfonction endothéliale responsable d'une hyperagrégabilité plaquettaire (thrombopénie par consommation) aboutissant à la formation de microthrombi prédominant au niveau rénal (SHU) ou au niveau neurologique (PTT). Ces microthrombi sont responsable d'une anémie par fragmentation érythrocytaire (schizocytes) et atteinte multisystémique (rein, foie, SNC…). Le SHU serait dû à une dérégulation de la voie alterne du complément (principal système de défense contre les infections) avec une activation excessive du complément entrainant une dysfonction de l'endothélium.
- Causes infectieuses, familiales ou secondaires.

Mode de transmission

- Forme atypique : autosomique, dominant ou récessif. Possibles mutations des cofacteurs du complément (facteur H, facteur I, protéine MCP et facteur B, C3).

Types

- Forme typique (95 % des cas) ou post diarrhée (SHU D+) secondaire à infection à Escherichia Coli entéropathogène (O157 :H7). Pronostic favorable dans 90 % des cas.
- Forme atypique (10 % des cas) ou familiale. Anomalie de la régulation de la voie alterne du complément. pathogénie mal connue. Évolution défavorable vers insuffisance rénale (50 % des cas) et mortalité importante.
- Forme secondaire : associées à une infection HIV, un cancer, une transplantation ou une grossesse. Pronostic dépend de la maladie sous-jacente.

Situations particulières

À différencier du PTT.

Incidence

1 nouveau cas/100 000 enfants par an avec 100 nouveaux cas SHU D+ par an.

Sexe ratio

Prédominance féminine.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Signes cliniques

- Colite entéro-hémorragique avec diarrhée sanglante, vomissement, hyperthermie (si forme typique : SHU D +) qui précède altération rénale
- Signes anémie hémolytique : pâleur, urines « rouge porto ».
- Signes thrombopénie : pétéchies cutanées sous brassard tension et muqueuses, saignement.
- Insuffisance rénale aigüe oligo-anurique.
- Manifestations neurologiques : coma, lenteur idéation, convulsion (fiche PTT)

Évolution, complications

- Première cause de l'insuffisance rénale de l'enfant.
- Mortalité importante : 25 % si SHU atypique.

Diagnostic

- Diagnostic biologique de la crise d'anémie hémolytique microangiopathique.
  - Anémie sévère hémolytique mécanique : ↓↓↓ Hb, ↓ haptoglobine, ↑ LDH, ↑ bilirubine libre ou non conjuguée, hémoglobinurie, schizocytes +.
  - Thrombopénie : plaquettes 100-50 G.
  - Insuffisance rénale aigüe : ↓↓↓ créatininémie (800 à 1000 µmol/l).
  - Signes de microthomboses : ↑ monomères de fibrine, ↑ D-dimères, antithrombine normale, ↓ fibrinogène.
- Particularité diagnostic biologique du SHU.
  - Forme typique (D + SHU) : recherche de *E. coli* dans coprocultures, recherche vérotoxine (PCR).
  - Forme familiale : exploration du complément. Chute de fraction C3 du complément.
  - Signes de microthomboses : ↑ monomères de fibrine, ↑ D-dimères, antithrombine normale, ↓ fibrinogène.
  - Activité ADAMST13 : normale ou > 15 % (voir fiche PTT).

Examens complémentaires

- Ionogramme et fonction rénale, protéinurie 24h.
- Myélogramme si doute sur caractère périphérique de la thrombopénie.
- Bilan hémostase : souvent N.
- Recherche foyer infectieux (hémoculture, coproculture, ECBU, sérologie HIV).
- Biopsie rénale.
- IRM cérébrale : atteinte cérébrale.
- Bilan cardiaque : ECG, troponine Ic.

Traitement

C'est un traitement symptomatique et une urgence thérapeutique.

- Anti-hypertenseurs : IEC ou ARAII (objectifs 120/80 mm Hg).
- Forme typique adulte (D + SHU) : diète, hydratation, transfusion CGA, dialyse. Pas antibiotique, ni antispasmodique.
- Forme familiale : plasmathérapie peu efficace.
- Forme secondaire ou atypique :
  - Apport de PFC (apport facteur H, I et B et C3) par plasmaphérèse ou perfusion (limite évolution vers insuffisance rénale et diminue la mortalité).
  - Bloqueurs du complément (eculizumab dirigé contre la fraction 5 du complément mais risque infection par méningocoque et donc nécessite vaccination et antibiothérapie préventive).

- Dans tous les cas :
  - corticothérapie.
  - Traitement d'un facteur déclenchant.
  - Anti-hypertenseurs (objectif : 120/80 mm Hg). Dialyse si insuffisance rénale.
  - Anticonvulsivants si crise convulsive.
  - En seconde ligne : splénectomie, immunosuppresseurs : rituximab (Ac anti CD20), vincristine.
- Contre-indications de l'héparine, des anti-thrombotiques (risque accru de saignement). En l'absence de saignement grave menaçant le pronostic vital les transfusions de plaquettes sont contre indiquées (risque entretien et aggravation de formation des microthrombi voire de thromboses des gros vaisseaux)
- Il est recommandé de maintenir un seuil d'hémoglobine à 8 g/dl en cas de transfusions de CGR dans les microangiopathies thrombotiques (grade A, recommandations HAS 2014).

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

- 1/25 000 grossesses
- Forme secondaire à une grossesse (3e trimestre ou post-partum 80 %).

Consultation préconceptionnelle

Conseil génétique très difficile même dans les formes familiales car il est impossible de prédire si un fœtus porteur d'une mutation aura ou non la maladie.

Pendant la grossesse

- Si apparition pendant la grossesse, le SHU peut apparaitre au 3e trimestre ou dans les 48h à 1 mois en post-partum (90 %).
  - Prodromes : nausées, vomissements, diarrhée ou épisode pseudo-grippal ou endométrite.
  - Clinique : IRénale oligo-anurique, HTA, céphalée, encéphalopathie hypertensive.
  - Traitement : apport de PFC par perfusion ou échanges plasmatiques possible, à condition qu'il n'y ait pas de souffrance fœtal et ne doit pas retarder l'accouchement.

Diagnostic anténatal

Aucun marqueur disponible. DAN difficile dans les formes familiales.

Effets sur la grossesse

Mortalité maternelle importante (surtout en post-partum) PE, HELLP syndrome HPP.

Effets de la grossesse

- Risque de rechute selon type de SHU.
- Minime si forme classique (post-*E. Coli*).
- Rechute si forme secondaire à médicament à réintroduction du médicament et non en raison de la grossesse.
- Rechute systématique si forme familiale
- Rechute lors d'une grossesse ultérieure si SHU idiopathique apparu lors d'une grossesse. Un antécédent de SHU guéri n'est pas une Contre-indication à la grossesse.

Risques fœtaux et néonataux

- FCS précoce ou tardives, RCIU, MFIU.
- Prématurité spontanée (la thrombine est un irritant du muscle utérin) ou induite (arrêt de la grossesse d'indication maternelle ou fœtale).

Niveau de maternité

Niveau en lien avec un centre de référence des microangiopathies et une réanimation adulte référente.

Mode d'accouchement

Selon indications obstétricales.

Accouchement par voie basse

Souvent déclenché.

Césarienne

Souvent proposée en urgence pour arrêter prématurément la grossesse en cas de risque vital maternel après traitement de la crise.

Hémorragie du post-partum

- Risque majoré.
- Contre-indications des anti-thrombotiques (risque accru de saignement).
- En l'absence de saignement grave menaçant le pronostic vital les transfusions de plaquettes sont contre indiquées (risque entretien et aggravation de formation des microthrombi voire de thromboses des gros vaisseaux).

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Néphrologique (insuffisance rénale). Hématologique (thrombopénie, apports PFC).
- Cardiologique (HTA) : ECG, radiologie thorax, troponine, proBNP.

Installation

Attention si fistule artério-veineuse (pour dialyse ou plasmaphérèse fréquente).

Intubation

Prudente si plaquettes < 50 G.

Anesthésie générale

- Tenir compte de l'insuffisance rénale dans le choix des produits anesthésiques.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

- Contre indiqué en raison de thrombopénie.
- Éviter transfusion plaquettes car à risque thrombogène.
- Analgésie du travail sous PCA et ou Protoxyde azote.

Après accouchement

Post-partum

- Si apparition dans le post-partum : évolution fulminante et seulement traitement symptomatique. Contre indiquer toute intra musculaire.
- Voir fiche Insuffisance rénale terminale.

Allaitement maternel

- Non recommandé sous eculizumab.

À retenir

▶ Les MAT associent une anémie hémolytique, une thrombopénie périphérique et des défaillances d'organes de sévérité variable responsables d'ischémies cérébrales, cardiaques et rénales. Le SHU est caractérisé par une atteinte rénale prédominante et le PTT par une atteinte neurologique prédominante. Sa cause est le plus souvent infectieuse.

▶ Si apparition pendant la grossesse : le SHU peut apparaitre au 3e trimestre ou dans les 48h à 1 mois en post-partum (90 %). Le traitement repose sur l'apport de PFC par perfusion ou échanges plasmatiques possible.

- Dans le post-partum : évolution fulminante et seulement traitement symptomatique
- Dans tous les cas, cette grossesse à haut risque (HTA, PE, HELLP syndrome, HPP, FCS, MFIU, prématurité) nécessite une PEC en niveau 3 en lien avec un centre de référence des microangiopathies et une réanimation adulte référente.
- Une césarienne est souvent proposée en urgence pour arrêter prématurément la grossesse en cas de risque vital maternel après traitement de la crise. Il existe un risque majoré d'HPP. L'utilisation d'anti-thrombotique est contre-indiquée.
- Les anesthésies périmédullaires sont contre-indiquées en cas de thrombopénie.
- Centre de référence des maladies rares pour les microangiopathies thrombotiques « MAT » sur site web (http ://cnr-mat.fr/).

Bibliographie

Protocole National de Diagnostic et de Soins. Microangiopathies thrombotiques. HAS.
Nickavar A, et al. Int J Prev Med 2013;4:6-14.
Loirat C, et al. Press Med 2012;41:e115-35.
Fadi Fakhouri, et al. J Am Soc Nephrol 2010;21:859-67.

Syndrome de Sipple
Sipple syndrome

V. Fuzier

Autre nom : néoplasie endocrinienne multiple de type 2A.

Généralités sur la pathologie

Définition

Néoplasie endocrinienne multiple de type 2A associant un cancer thyroïde (100 %) à un phéochromocytome (40-60 %) et à une hyperparathyroïdie (15 %).

Pathogénie

Cause génétique. Mutation ponctuelle du gène RET.

Mode de transmission

Autosomique dominant.

Incidence

1/30 000 naissances

Signes cliniques

- Signes thyroïdiens : nodule dur isolé ou goitre associé ou non à des adénopathies.
- HTA, sueurs, palpitations et diarrhée motrice ± signes hypercalcémie.

Diagnostic

Thyrocalcitonine, antigène carcino-embryonnaire (ACE) et catécholamines urinaires

Examens complémentaires

- Échographie : nodule thyroïdien.
- Cytoponction : carcinome médullaire de la thyroïde.
- TDM : tumeur surrénalienne

Traitement

Exérèse chirurgicale du cancer de la thyroïde ± des parathyroïdes. Surrénalectomie.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Cas décrits.

Consultation préconceptionnelle

Grossesse autorisée après prise en charge du syndrome de Sipple.

Pendant la grossesse

- Si découverte du syndrome pendant la grossesse.
- Surrénalectomie unilatérale possible au second trimestre de la grossesse.
- Thyroïdectomie curative possible dans un second temps.

Diagnostic anténatal

Diagnostic de la forme familiale par biologie moléculaire (mutation du gène RE) à 10-12 SA sur biopsie trophoblastique ou à 16-18 SA par amniocentèse.

Effets sur la grossesse

- Fertilité non affectée.
- Morbidité sévère avec éclampsie, HTA, hémorragie cérébrale dans tableau d'éclampsie, décompensation cardiaque, choc hypotensif en post-partum voir décès maternel.
- Morbidité fœtale importante (RCIU).

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Effets de la grossesse

Accès hypertensifs favorisés par la grossesse.

Risques fœtaux et néonataux

RCIU

Niveau de maternité

Niveau 3 si syndrome de Sipple, collaboration endocrinologues et néonatologues.

Mode d'accouchement

- Il faut programmer l'accouchement et privilégier la césarienne.
- Injection lente des ocytociques.

Accouchement par voie basse

Rare.

Césarienne

Le plus souvent avec surrénalectomie bilatérale dans le même temps.

Hémorragie du post-partum

Risque majoré.

Prise en charge anesthésique

Voir fiche Phéochromocytome.

À retenir

- ▶ Maladie génétique associant cancer thyroïde et phéochromocytome (et hyperparathyroïdie). Le problème est posé par le phéochromocytome.
- ▶ La grossesse est autorisée après prise en charge du syndrome de Sipple. Elle est à haut risque. Une surrénalectomie est possible au 2e trimestre de la grossesse
- ▶ La césarienne et la chirurgie d'exérèse se font par une équipe ayant l'expérience de cette situation, sous haute surveillance et avec une PEC anesthésique spécialisée (voir fiche phéochromocytome).
- ▶ Centre référent : Réseau National des Tumeurs neuro-Endocrines malignes rares sporadiques et héréditaires. RENATEN. Coordonnateur : Pr P Niccoli. Assistance Publiques – hôpitaux de Marseille.

Bibliographie

Sarathi V, et al. Gynecol Endocrinol 2011;27:533-5.
Sherer DM, et al. Obstet Gynecol 2010;115:455-7.
Kim J, et al. Eur J Endocinol 2004;151:771-7.

Sphérocytose héréditaire
Hereditary spherocytosis

V. Fuzier

Autre nom : maladie de Minkowski-Chauffard.

Généralités sur la pathologie

Définition

Anémie hémolytique congénitale par anomalie de la membrane érythrocytaire.

Pathogénie

Maladie génétique. Anomalies des protéines membranaires des globules rouges (GR) responsables d'une déstabilisation de portions membranaires des GR qui deviennent rigides et perdent leur déformabilité. Les sphérocytes sont séquestrés et détruits dans la rate.

Mode de transmission

Autosomique dominant mais dans 25 % des cas : mutation de novo ou transmission autosomique récessive.

Prévalence

1/5 000 (Ethnie blanche du nord de l'Europe).

Signes cliniques

- Grande variabilité sur début de la symptomatologie et de sa gravité.
- Ictère néonatal et anémie sévère dès la naissance.
- Anémie chronique modérée par une hyperhémolyse mal compensée.
- Splénomégalie.

Évolution, complications

Crise de déglobulisation aigüe par hémolyse dans contexte fébrile.

Diagnostic

- Frottis sanguin : présence de sphérocytes. Anémie chronique modérée.
- Ektacytomètre (étude de la déformabilité en fonction de l'osmolarité du milieu).

Examens complémentaires

Échographie rate.

Traitement

- Traitement de l'ictère néonatal. Transfusion sanguine itérative.
- Splénectomie (subtotale). La sphérocytose héréditaire est la seule anémie hémolytique congénitale où la splénectomie apporte toujours une amélioration.
- Prévention par supplémentation folates et fer.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Oui.

Consultation préconceptionnelle

Conseil génétique afin d'évaluer le risque de transmission au fœtus. Si forme à transmission dominante, l'homozygotie est létale.

Prise en charge pendant la grossesse

- Transfusion sanguine (maintien Hb > 8-9 g/dl).

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

- Splénectomie possible avant 20 SA (risques infectieux et thrombotiques).
- Supplémentation en acide folique systématique.
- Supplémentation martiale selon les réserves.

Diagnostic anténatal

Peu de données, possible chez couples à risque de transmission d'une forme grave connue.

Effets sur la grossesse

Risque anémie, anasarque fœto-placentaire si fœtus atteint, MFIU.

Effets de la grossesse

- Peu de complications si patiente splénectomisée, sinon :
  - Risque de crises hémolytiques.
  - Aggravation de l'anémie chronique.

Risques fœtaux et néonataux

- Chez le nouveau-né, contrôle de l'ictère pour éviter la survenue d'une encéphalopathie hyperbilirubinémique : photothérapie, exsanguino-transfusion.
- Transfusions de globules rouges.
- Pendant la première année de vie : traitement par érythropoïétine.
- splénectomie subtotale à partir de l'âge de 7-8 ans.

Niveau de maternité

Nécessite un niveau de prise en charge néonatale adapté.

Mode d'accouchement

Selon les indications obstétricales. Antibioprophylaxie si splénectomie.

Accouchement par voie basse

Possible.

Césarienne

Possible.

Hémorragie du post-partum

Risque transfusionnel majoré.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Suivi régulier biologique des marqueurs d'anémie hémolytique.
- Réservation de CGA.

Installation

- Prévenir infection.
- Éviter variations brutale osmolarité sanguine.

Intubation

Éviter hypoxie.

Anesthésie générale

Éviter variation brutale de l'osmolarité sanguine.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

Asepsie stricte si splénectomisée.

Après accouchement

Post-partum

Maintenir les mesures préventives de la crise hémolytique.

Allaitement maternel
Sans particularité

À retenir

- Anémie hémolytique secondaire à une anomalie membranaire du globule rouge. La sphérocytose héréditaire est la seule anémie hémolytique congénitale où la splénectomie apporte toujours une amélioration.
- Si parturiente splénectomisée : grossesse d'évolution normale. Prévention des infections avec antibioprophylaxie (C3G).
- Si parturiente non splénectomisée : la grossesse aggrave l'anémie et majore le risque de crise hémolytique. Une splénectomie est possible avant 20 SA.
- Il faut maintenir un taux d'Hb > 8 g/dl, afin de limiter la morbidité maternelle et fœtale.
- L'anesthésie est sans particularité.
- Centres de compétence des maladies constitutionnelles des globules rouges et de l'érythropoïèse.

Bibliographie

Pajor A, et al. Arch Gynecol Obstet 1993;253:37-42.
Maberry MC, et al. Obstet Gynecol 1992;79:735-8.

Spina bifida

Spina bifida

J. Nouri, E. Morau

Autres noms : Spina bifida occulta (SPO), spina bifida aperta (SPA).

Généralités sur la pathologie

Définition

Malformation congénitale liée à un défaut de fermeture du tube neural durant la vie embryonnaire. Il en résulte l'absence de l'apophyse épineuse d'une ou plusieurs vertèbres consécutives. Le plus souvent, cette malformation concerne l'extrémité caudale et donc la région sacrée, voire lombaire.

Pathogénie

Cause inconnue. Origine multifactorielle :

- Génétique : mutation du gène de la 5,10-Méthylène TétraHydroFolate Réductase (MTHFR).
- Ethnique : plus fréquent dans les pays du nord.
- Alimentaire : carence en acide folique.
- Médicamenteux : certain traitement antiépileptique (dépakine).

Mode de transmission

Parfois génétique.

Types

- Spina bifida occulta SPO : forme mineure, la plus fréquente. Fermeture incomplète de la partie postérieure de la vertèbre sans protrusion des méninges. Situé en L5 ou S1.
- Spina bifida aperta SPA (ou cystica) : forme la plus grave. Protrusion des méninges et de la moelle épinière (myéloméningocèle) avec hydrocéphalie associée dans 80 % des cas. Situé en lombaire ou sacré.
- Spina bifida méningocèle SPM : forme la plus rare. Protrusion des méninges seules.

Situations particulières

SPA est souvent associé à d'autres malformations neurologiques : malformation d'Arnold Chiari (voir fiche correspondante), hydrocéphalie, syringomyélie (voir fiche correspondante).

Incidence

SPO : 10 %

Prévalence

SPA : 1/2 000 en France, 5/10 000 naissances en Europe.

Sexe ratio

H = F

Signes cliniques

- Symptomatologie d'intensité variable selon la forme et le niveau de la lésion.
- SPO :
  - asymptomatique, possible dépression cutanée dorsale, dépistage radiologique le plus souvent. Atteinte une seule vertèbre (L5 ou S1). Souvent associé à une hernie discale
  - parfois associé à des anomalies de la moelle (syndrome de la moelle attachée, filum terminale épais, diastametomyélie). Possible même dans le SPO asymptomatique
  - Dans 70 % des cas, on retrouve une anomalie de la peau couvrant le défaut. '

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

- SPA ou SPM :
  - Lésions cutanées en regard du sac herniaire dorsal si méningocèle ou myéloméningocèle. Hémangiomes, touffes de poils, lipome.
  - Lésions neurologique : trouble de la sensibilité et de la motricité des membres inférieurs. Incontinence urinaire (vessie neurologique) et fécale. Association à autres malformations : Arnold Chiari, hydrocéphalie, syringomyélie. Rare cas de retard mental.
  - Syndrome de la moelle attachée. Terminaison de la moelle épinière souvent plus basse que la population générale (L2-L3).
  - Déformations du rachis (90 %) : cyphoscoliose, scoliose, lordose, déformation du pelvis.

Évolution, complications

- SPO : possibles altérations sensibilité, atteintes du colon, incontinence urinaire.
- SPA : paralysie de gravité variable, troubles sensitifs, incontinence urinaire ou fécale, hydrocéphalie, anomalie vertèbres lombaires.
- Pronostic vital amélioré par chirurgie avec une réduction de la mortalité de 48 % à 3-8 %. Mais 24 % de mortalité dans adolescence (infection, dysfonctionnement de valve, HTIC).
- Risque de développer une syringomyélie.

Diagnostic

- Clinique : examen systématique du dos du nouveau-né et confirmation radiologique si besoin.
- Radiologique seul si forme asymptomatique (découverte fortuite) du SPO : absence de fermeture de l'arc vertébral postérieur.
- IRM moelle et cerveau +++ si SPA.

Examens complémentaires

IRM : recherche d'autres malformations neurologiques associées.

Traitement

- Abstention thérapeutique si forme asymptomatique (SPO).
- Traitement neurochirurgical précoce (24-36h après la naissance) : fermeture des méninges, des muscles et de la peau. Dérivation ventriculo-péritonéale précoce si hydrocéphalie associée.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Plusieurs cas et séries de cas décrits.

Consultation préconceptionnelle

- SPO : non indispensable.
- SPO avec signes neurologiques ou SPA :
  - Conseil génétique recommandé si SPA.
  - Avis neurologue, neurochirurgien, urologue.
  - Évaluation précise de la localisation, de l'étendu et du degré d'atteinte. Déformation rachis, pelvis (radiopelvimétrie), chirurgies urologiques et neurologiques (complications de valve dérivation ventriculo-péritonéale).
  - Information du risque accru des complications possibles.
  - Prévention si patiente à risque : augmentation des doses d'acide folique (diminue jusqu'à 70 % le risque d'atteinte fœtale).

Pendant la grossesse

- Avis neurologue, neurochirurgien, urologue.
- Prévention : Supplémentation en acide folique chez toutes les femmes enceintes, 1 mois avant la conception, jusqu'à 8 semaines de grossesse (risque diminué de 50 à 85 %). Augmentation des doses si ATCD personnel d'épilepsie traitée ou de spina bifida.

Diagnostic anténatal

- Par échographie dès la 18e SA.
- Confirmation par ponction amniotique et dosage de l'α-fœtoprotéine et l'acétylcholinestérase. Possibilité IMG si fœtus atteint.

Effets sur la grossesse

- SPO : peu impact.
- SPA : complications maternelles.
  - Risque accru d'accouchement prématuré.
  - Risque cardio-respiratoire (déformation rachis, petite taille).
  - Risque thrombo-embolique (paralysie, immobilisme).
  - Risque dystocie (déformation pelvis, petite taille).
  - Risque altération fonction rénale, HTA (vessie neurologique, infection, compression par utérus gravide).
  - Risque neurologique (infection, dysfonction valve, HTIC).

Effets de la grossesse

Augmentation de volume utérin peut compromettre la fonction respiratoire des patientes avec cyphoscoliose associée.

Risques fœtaux et néonataux

Atteinte fœtale, risque de prématurité.

Niveau de maternité

- Fonction de la sévérité de l'atteinte. En relation avec neurologue et neurochirurgien référent.
- Niveau 3 si atteinte fœtale.

Mode d'accouchement

Selon les indications obstétricales. AVB parfois difficile (hypotonie musculaire, asymétrie pelvienne, scoliose lombo-sacrée, paralysie responsable de difficulté de poussée, de dystocie…).

Accouchement par voie basse

Risque accru de présentation dystocique. En fonction du niveau des lésions médullaires, efforts de poussées significativement altérés et donc risque de manœuvre instrumentale.

Césarienne

- L'indication reste obstétricale. Indiquée si atteinte fœtale
- Attention si uretéro-iléostomie

Hémorragie du post-partum

Pas de risque majoré.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Évaluation précise de la localisation, de l'étendu et du degré d'atteinte.
- Si SPA ou SPO : IRM médullaire indiquée sur au moins deux étages.

- Avis neurochirurgical (hydrocéphalie, valve de dérivation).
- Information du risque accru des complications possibles (brèche, défaut extension) liées à la péridurale.
- Protocole d'anesthésie décidé au cas par cas. Informer des risques de APM et possibilités des alternatives.

Installation

- Allergie latex possible si chirurgie du spina bifida.
- Prudence si déformations rachis.

Intubation

Pas de spécificité.

Anesthésie générale

Éviter toute augmentation de la pression intracrânienne si HTIC.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

Balance bénéfice/risque selon le niveau et la gravité de la lésion à l'IRM. Absence de recommandation claires et littérature limitée. Les patientes ayant les formes graves opérées dès la naissance ont souvent une moelle « fixée » au niveau de la cicatrice méningée.

- Non contre-indiqué si valve dérivation sans HTIC.
- Non contre-indiquée si chirurgie du rachis.
- Non contre-indiquée si lésions neurologiques fixées et non évolutives c'est à dire non susceptibles d'être aggravées par l'APM.
- Recommandations proposées :
  - Asepsie stricte.
  - Choisir un niveau de ponction, si possible, au-dessus de la lésion. Intérêt échographique.
  - Ponction techniquement difficile (absence de lames et/ou d'épineuses, déformation rachis).
  - Mauvaise perception de la perte de résistance (remaniement des ligaments inter-épineux et du ligament jaune au niveau de la lésion) : risque de brèche méningée.
  - Risque de traumatisme direct des structures méningées et nerveuses.
  - Terminaison de la moelle épinière souvent plus basse (sous L3) que la population générale (L2-L3) : syndrome de la moelle attachée.
  - Diffusion aléatoire des AL avec extension céphalique et insuffisance caudale (remaniement de l'espace péridural).
  - Réduire doses AL (réduction espace péridural et perméabilité de dure-mère).
- SPO sans signe neurologique : peu risque de complication car lésion (L5 ou S1) généralement à niveau inférieur de la ponction.
- SPO avec signes neurologiques : APM possible après imagerie.
- SPA : Choix compliqué mais APM possible après imagerie.
- Séries avec analgésie péridurale avec cathéter ont été publiées.

Après accouchement

Post-partum

- Examen nouveau-né.
- Surveillance neurologique et urologique.

Allaitement maternel

Sans particularité.

À retenir

- Défaut de fermeture du tube neural avec absence de l'apophyse épineuse d'une ou de plusieurs vertèbres consécutives.
- Spina bifida occulta SPO :
  - Forme mineure et la plus fréquente. Fermeture incomplète de la partie postérieure de la vertèbre L5 ou S1, sans protrusion des méninges.
  - Asymptomatique et souvent de découverte fortuite.
  - La grossesse se déroule sans particularité.
  - La péridurale est réalisable au-dessus de la lésion (L5-S1). Prudence en cas de rachianesthésie car rare cas de syndrome de la moelle attachée (terminaison sous L3) même dans le SPO asymptomatique. Dans 80 % des anomalies de la moelle, on retrouve des lésions cutanées couvrant le défaut. En cas de SPO avec lésions neurologiques, un avis neurologique avec imagerie est recommandé avant toute anesthésie périmédullaire.
- Spina bifida aperta (ou cystica) :
  - forme la plus grave. Protrusion des méninges et de la moelle épinière (myéloméningocèle) avec hydrocéphalie associée dans 80 % des cas. Situé en lombaire ou sacré. Paralysie, hydrocéphalie, vessie neurologique, déformation du rachis et bassin.
  - Il est souvent associé à d'autres malformations neurologiques (malformation d'Arnold Chiari, hydrocéphalie, syringomyélie).
  - La grossesse est à risque de complications maternelles (accouchement prématuré, dystocie, altération fonction rénale, HTA, manifestations thrombo-emboliques, insuffisance respiratoire). La césarienne est plus fréquente.
  - Les anesthésies périmédullaires sont contre-indiquées en cas d'HTIC. Elles sont réalisables selon le niveau et la gravité des lésions, après imagerie IRM. Elles sont possibles en cas de valve de dérivation, de chirurgie rachis, de syringomyélie, de MAC1.
- Dans tous les cas et en l'absence de recommandation claire, il est conseillé de respecter les conditions de réalisation suivantes pour la péridurale :

1. Asepsie stricte.
2. Choisir un niveau de ponction, si possible, au-dessus de la lésion : repérage échographique si possible.
3. Ponction techniquement difficile (absence de lames et/ou d'épineuses, déformation rachis)
4. Mauvaise perception de la perte de résistance (remaniement des ligaments interépineux et du ligament jaune au niveau de la lésion) : risque de brèche méningée.
5. Risque de traumatisme direct des structures méningées et nerveuses.
6. Terminaison de la moelle épinière souvent plus basse (sous L3) que la population générale (L2-L3) : syndrome de la moelle attachée
7. Diffusion aléatoire des AL avec extension céphalique et insuffisance caudale (remaniement de l'espace péridural).
8. Réduire doses AL (réduction espace péridural et perméabilité de dure-mère)

- L'anesthésie doit prévenir toute augmentation de la pression intracrânienne. Le protoxyde d'azote est contre-indiqué. Il faut suspecter une allergie au latex fréquente.
- Centres de référence Spina Bifida. Coordonateur : Dr Manunta. CHU Pontchaillou. Rennes.

Bibliographie

Ferchi M, et al. Anesthesiology 2013;118:1211-23.
Kuczkowski KM, et al. Acta Anaesth Scand 2007;51:955-6.
Kreeger RN, et al. Int Anesthesiol Clin 2005;43:65-80.
Ali L, et al. Anaesthesia 2005;60:1149-50.

Spondylolisthésis
Spondylolisthesis

V. Fuzier, R. Fuzier

Généralités sur la pathologie

Définition

Glissement d'une vertèbre vers l'avant et le bas. Atteinte d'une vertèbre lombaire : L4 et le plus souvent L5.

Pathogénie

- 3 causes fréquentes :
  - SPL par lyse isthmique (8 % de la population) : fracture de l'isthme vertébral (spondylolyse) responsable d'un glissement antérieur du corps vertébral avec pédicules, processus transverses et articulaires supérieures. Le plus souvent au niveau de L5. Fréquent chez le sportif.
  - SPL dégénératif (ou arthrosique) : atteinte L4 ou L5, favorisée par la ménopause l'ostéoporose et la grossesse.
  - SPL dysplasique : origine congénitale, anomalie de la croissance (L5) avec malformation L5 et S1 et glissement important.

Mode de transmission

Rarement génétique.

Types

4 grades de SPL selon l'importance du glissement de la vertèbre, pouvant aller jusqu'au grade 4 : la spondyloptose avec chute de la vertèbre dans le petit bassin.

Prévalence

4-8 % de la population générale (20 % des sportifs).

Sexe ratio

Prédominance masculine.

Signes cliniques

- Asymptomatique (> 50 %). Il est longtemps bien toléré, le plus souvent découvert par hasard sur la radiologie.
- Lombalgies basses tenaces et invalidantes, soulagée par la position penchée en avant et aggravée par position penchée en arrière. Proéminence osseuse en regard du sacrum.
- Radiculalgie. Possible canal lombaire étroit.
- Claudication neurogène : arrêt après une certaine distance parcourue.

Évolution, complications

Évolution variable. Risque de douleur, paralysie, syndrome de la queue de cheval.

Diagnostic

- Radiologie du rachis lombaire face, profil et dynamique.
- Scanner du rachis lombaire voir IRM.

Examens complémentaires

EMG si forme frustre.

Traitement

- Antalgiques, AINS, infiltrations péridurales. Rééducation, kinésithérapie.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

- Chirurgie orthopédique chez 10-20 % des patients : reconstruction de isthme, arthrodèse.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Cas décrits.

Consultation préconceptionnelle

Non préconisée.

Diagnostic anténatal

Non indiqué.

Effets sur la grossesse

Aucun.

Effets de la grossesse

Ne majore pas la douleur lombaire et ne provoque pas d'aggravation du SPL.

Risques fœtaux et néonataux

Aucun.

Niveau de maternité

Tous.

Mode d'accouchement

- Selon indications obstétricales.
- Au cas par cas, selon la gravité du SPL et si chirurgie orthopédique.

Accouchement par voie basse

Parfois difficile, avec extraction instrumentale, selon la gravité du SPL et les lésions neurologiques.

Césarienne

Possible.

Hémorragie du post-partum

Pas de risque majoré.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

Examen neurologique : recherche lésions neurologique (canal lombaire étroit), cicatrice de chirurgie rachidienne. Information de possible difficultés techniques de ALR et de taux d'échec plus important (si chirurgie rachidienne).

Installation

Éviter hyperlordose.

Intubation

Sans particularité.

Anesthésie générale

Sans particularité pharmacologique.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

- Choix d'une solution AL diluée afin de limiter l'apparition d'un bloc moteur.
- Ponction 1 à 2 espace intervertébraux au-dessus du segment rachidien opéré.
- Attention aux positions de la parturiente pendant le travail sous analgésie péridurale. Éviter toute torsion du rachis ou toute hyper lordose.

Après accouchement

Post-partum

La grossesse pourrait favoriser la survenue d'un SPL dégénératif au bout de quelques années.

Allaitement maternel

Sans particularité.

À retenir

- Glissement d'une vertèbre vers l'avant et le bas. On note 3 causes de spondylolisthésis : le spondylolisthésis par la lyse isthmique (L5), le spondylolisthésis dégénératif (L4 ou L5) favorisée par la ménopause, l'ostéoporose et la grossesse et le spondylolisthésis dysplasique (L5 et malformation L5-S1) d'origine congénitale.
- La grossesse ne majore pas les douleurs lombaires et n'aggrave pas le spondylolisthésis chez la majorité des parturientes.
- Le mode d'accouchement et la prise en charge anesthésique se feront au cas pas cas en fonction de la gravite du SPL, de la présence de lésions neurologiques et de la notion de chirurgie rachidienne.
- Pour la réalisation des APM, l'écho-repérage du rachis permet d'identifier le niveau de ponction 1 à 2 espaces intervertébraux au dessus de la lésion.

Bibliographie

Elliott JM, et al. J Orthop Sports Phys Ther 2010;40:545-57.
Sanderson PL, et al. J Bone Joint Surg Br 1996;78:951-4.
Saraste H. Acta Obstet Gynecol Scand 1988;65:727-9.

Maladie de Still de l'adulte

Still's disease

V. Fuzier, R. Fuzier

Autres noms : syndrome de Wissler-Fanconi, arthrite juvénile chronique.

Généralités sur la pathologie

Définition

La maladie de Still est la forme systémique de l'arthrite juvénile chronique.

Pathogénie

Cause inconnue. Probabilité d'un terrain génétique ou maladie auto-immune.

Mode de transmission

Non génétique.

Types

Il existe 3 formes d'arthrite juvénile chronique :

- Forme oligo-ou mono-articulaire (30 %) : survient le plus souvent chez la fille, âgée de 1 à 3 ans. Forme asymétrique, peu douloureuse, touchant les grosses articulations. Bon pronostic mais risque d'uvéite antérieure chronique (1/3 des cas).
- Forme polyarticulaire (50 %) : survient chez enfant entre 2 et 4 ans ou après 10 ans. Atteinte des articulations des hanches, des cervicales (arthrite cervicale postérieure fusionnante) et des articulations temporo-mandibulaires (micrognatisme). Pronostic fonctionnel engagé avec invalidité en cas de sérologie rhumatoïde positive.
- Forme systémique (20 %) ou maladie de Still : survient avant 6 ans mais aussi plus rarement chez l'adolescent et l'adulte.

Situations particulières

La maladie de Still appartient aux arthrites juvéniles chroniques.

Incidence

1 à 2 nouveaux cas/millions habitants/an en France.

Prévalence

1/80 000

Sexe ratio

Prédominance féminine (16 - 35 ans).

Signes cliniques

Survient avant 6 ans mais aussi plus rarement chez l'adolescent et l'adulte.

- Fièvre importante, oscillante et prolongée
- Érythèmes divers et fugaces
- Myalgies constantes avec arthralgies, synovites des mains ou poignets
- Atteinte des organes lymphoïdes : douleur pharyngées, splénomégalie, adénopathies. Atteinte des séreuses : péricardite, pleurésie, myocardite

Évolution, complications

Évolution pendant au moins 3-6 mois. Évolution lente et imprévisible pouvant aller de la guérison à la polyarthrite inflammatoire chronique.

Complications rares mais graves : amyloses, CIVD, myocardite, cécité

Diagnostic

Clinique (diagnostic de Yamaguchi) mais c'est un diagnostic d'élimination

Examens complémentaires

Examen ophtalmologique (uvéite) Rechercher une atteinte des séreuses (péricardite)

Traitement

- Antalgiques et AINS, corticoïdes.
- Immunosuppresseurs : méthotrexate, ciclosporine, immunoglobulines intraveineuses ou agents inhibiteurs du facteur de nécrose tumorale ▫.
- Chirurgie orthopédique : lavage articulaire, synoviorthèse, synovectomie, ténotomie, ostéotomies, prothèses de hanches…

Prise en charge obstétricale

Cas chez la parturiente

Peu de cas décrits.

Consultation préconceptionnelle

Recommandée en cas de traitement par immunosuppresseurs, afin d'interrompre les médicaments contre-indiqués pendant la grossesse.

Diagnostic anténatal

Non indiqué.

Effets sur la grossesse

- Pas d'impact sur la fertilité ou sur le déroulement de la grossesse.
- Risque de pré-éclampsie.

Effets de la grossesse

- Peu d'influence sur la maladie ni sur l'uvéite.
- On note souvent une amélioration de la maladie pendant la grossesse.

Risques fœtaux et néonataux

Aucun.

Niveau de maternité

Prise en charge possible dans toutes les maternités (collaboration rhumatologues et obstétriciens), sauf dans les formes compliquées avec atteinte viscérale.

Mode d'accouchement

Selon les indications obstétricales mais risque de césarienne plus fréquente.

Accouchement voie basse

Possible.

Césarienne

Plus fréquente car risques de disproportion fœto-pelvienne.

Hémorragie du post-partum

Risque majoré.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Évaluer les critères intubation difficile et vérifier mobilité du cou (éliminer une sub-luxation cervicale).
- Éliminer les possibles complications : péricardite, myocardite, pleurésie.
- Poursuite des antalgiques et AINS et majoration des corticoïdes.
- Risque HPP majoré.

Installation

Installation prudente en fonction des douleurs et des possibles déformations.

Monitorage

Monitorage invasif si formes compliquées.

Intubation

Prudente. Risque intubation difficile (micrognatisme, atteinte articulation temporo-mandibulaire, trismus possible, atteinte cervicale). Fibroscope disponible ou choix d'une intubation vigile sous fibroscopie.

Anesthésie générale

Sans particularité pharmacologique.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

À privilégier.

Après accouchement

Post-partum

Risque de poussée en post-partum dans les 6 mois en post-partum, surtout chez les femmes symptomatiques avant la grossesse et souffrant d'atteintes poly-articulaires
Traitement de la poussée car Aspirine, corticoïdes dans les formes résistantes

Allaitement maternel

Il majore le risque de poussée en post-partum.

À retenir

- La maladie de Still est la forme systémique de l'arthrite juvénile chronique.
- Elle n'a aucune influence sur le déroulement de la grossesse. La grossesse est souvent responsable d'une amélioration de la symptomatologie mais une poussée de la maladie est quasi-constante en post-partum.
- La césarienne est plus fréquente en cas d'atteinte des hanches (disproportion fœto-pelvienne). Le risque d'HPP semble majoré.
- Les techniques d'anesthésie privilégient les anesthésies périmédullaires. L'anesthésie générale est à risque d'intubation difficile (micrognatisme, atteinte articulations temporo-mandibulaire et possible arthrite cervicale fusionnante).
- Centre de référence des arthrites juvéniles. Dr P Quartier-dit-Maire. Hôpital Necker-Enfants Malades.

Bibliographie

Chen JS, et al. Rheumatology 2013;52:119-25.
Lee JJ, et al. Korean J Anesthesiol 2012;62:272-6.
Popat MT, et al. Eur J Anaesthesiol 2000;17:211-4.

Maladie de Strumpell-Lorrain

Strumpell's disease

M. Heintzelmann

Autres noms : paraplégie spastique familiale, paraparésie spasmodique.

Généralités sur la pathologie

Définition

Affection dégénérative touchant la moelle épinière et le cervelet (hérédo-dégénérescence spinocérébelleuse) caractérisée par une paraplégie progressive.

Pathogénie

- Dégénérescence progressive des cellules de la moelle épinière (atteinte pyramidale) et à moindre degré du cervelet.
- Cause génétique.

Mode de transmission

Autosomique dominant ou récessif ou encore liée à l'X.

Types

- Selon survenue de l'affection : type 1 (précoce et apparaît avant 35 ans) et type 2 (plus tardive).
- Selon symptomatologie : Forme « pure » (la plus fréquente en France) se traduit par une spasticité et une faiblesse des membres inférieurs. Forme « complexe » où d'autres manifestations peuvent se surajouter : surdité, déficience intellectuelle, anomalies cutanés

Prévalence

2-10/100 000

Sexe ratio

H = F

Signes cliniques

- Syndrome pyramidal (spasticité, ROT vifs, Babinski, déficit moteur des membres inférieurs).
- Syndrome cérébelleux.
- Atrophie optique. Rétinite pigmentaire.
- Retard mental.
- Surdité…

Évolution, complications

- Évolution très progressive et régulière.
- Perte de la marche.

Diagnostic

Histoire familial + Clinique + Radiologique : IRM (atrophie médullaire), EEG

Traitement

Symptomatique : myorelaxants. Antispastiques. Rééducation fonctionnelle.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Oui mais peu nombreux.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Consultation préconceptionnelle
Non indispensable car grossesse possible et d'évolution normale.

Pendant la grossesse
Suivi neurologique

Diagnostic anténatal
Possible si anomalie génétique connue dans la famille. A 12 SA : biopsie de trophoblaste. A 16 SA : amniocentèse.

Effets sur la grossesse
Non décrits.

Effets de la grossesse
Non décrits.

Risques fœtaux et néonataux
Risque de transmission fœtale.

Niveau de maternité
Maternité de proximité possible, si avis neurologique.

Mode d'accouchement
Selon indications obstétricales.

Accouchement par voie basse
Possible.

Césarienne
Possible.

Hémorragie du post-partum
Pas de risque majoré.

Prise en charge anesthésique

Évaluation
Neurologique (sensibilité et motricité des membres).

Installation
Précaution aux points appuis.

Intubation
Importance de la préoxygénation : Réserve ventilatoire diminuée.

Anesthésie générale
Éviter succinylcholine (hyperkaliémie). Hypersensibilité aux curares non dépolarisants (augmentation de leur durée d'action). Monitorage de la curarisation

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie
- Conseillée par rapport à l'anesthésie générale.
- Titration pour un meilleur contrôle du niveau d'analgésie et donc de la fonction respiratoire.
- Niveau difficile à prévoir. Forte concentration d'AL au contact de la substance blanche non conseillée dans les maladies démyélinisantes et risque de neurotoxicité des anesthésiques locaux. Mais cas décrits

Après accouchement

Post-partum et allaitement maternel
Non décrit.

À retenir

- Affection dégénérative touchant la moelle épinière et le cervelet caractérisée par une faiblesse musculaire, une hyperréflexie et une paraplégie progressive spastique.
- La grossesse est possible et sans particularité.
- Le choix de l'accouchement se fait selon les indications obstétricales.
- Les techniques d'anesthésie privilégient les anesthésies périmédullaires. Éviter la succinylcholine (risque hyperkaliémie) et monitorer les curares non dépolarisants (sensibilité augmentée).
- Centre national de référence des maladies neurogénétiques. Pr D Bonneau. Pr C. Verny. CHU Angers.

Bibliographie

McIver T, el al. Int J Obstet Anesth 2007;16:190-1.
Deruddre S, et al. Anesth Analg 2006;102:1910-1.
Thomas I, et al. Int J Obstet Anesth 2006;15:254-6.

Déficit en succynil CoA acétoacétate transférase

Succinyl-CoA transferase deficiency

H. Keita-Meyer

Autres noms : déficit en SCOT.

Généralités sur la pathologie

Définition

Maladie génétique avec défaut d'élimination des corps cétoniques responsable d'épisodes d'acidocétose, dont l'évolution est parfois mortelle.

Pathogénie

Anomalie cétolytique où les tissus extra-hépatiques sont incapables d'utiliser les corps cétoniques synthétisés par le foie. Maladie génétique (chromosome 12, 13).

Mode de transmission

Autosomique récessif.

Incidence

Moins de 30 cas décrits.

Prévalence

<1/1 000 000.

Sexe ratio

H = F

Signes cliniques

- Épisodes d'acidocétose isolés suivis de périodes de rémission sans aucun signe clinique.
- 1er épisode peut survenir en période néonatale.
- Conséquences cliniques de l'acidose métabolique : tachypnée (compensation respiratoire de l'acidose métabolique), vomissements.
- Hypotonie si nouveau-né ± léthargie, ± troubles de conscience, convulsions.

Évolution, complications

Mort par coma acidocétosique.

Diagnostic

Clinique + excrétion urinaire de corps cétoniques + acidose métabolique.

Examens complémentaires

- Dosage immuno-enzymatique après suspicion clinique (acido-cétose métabolique, corps cétoniques urinaires) dans les fibroblastes le plus souvent
- Diagnostic génétique : plusieurs mutations retrouvées mais pas de mutations spécifiques permettant un diagnostic de certitude

Traitement

- Traitement préventif : Éviter les situations favorisant la production de corps cétoniques (carence en insuline ; jeûne ; consommation excessive de protéine ; excès d'alcool ; stress physiologique)
- Traitement symptomatique. Apports glucosés +++ afin de maintenir un taux sanguin suffisant (suppression de la cétose). Si acidocétose sévère : Bolus initial de bicarbonates (1 mmol/kg en 10 minutes) suivi d'une perfusion continue en effectuant des GDS

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

réguliers. Régime pauvre en protéines (1,5 à 2 g/kg/jour). Régime riche en hydrates de carbone. Bicarbonate de Sodium voie orale.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Cas décrits.

Consultation préconceptionnelle

Non documentée.

Pendant la grossesse

Information sur mesures préventives et traitement symptomatique.

Diagnostic anténatal

- Dosage immuno-enzymatique (activité enzymatique) des amniocytes en culture.
- Recherche de mutation génétique sur cellules de villosités choriales possible si une mutation a été identifiée dans la famille.

Effets sur la grossesse

Les complications de la grossesse (vomissements, infection urinaire, chorioamniotite) peuvent induire une acidose aiguë.

Risques fœtaux et néonataux

Si acidose maternelle chronique, risque d'acidose fœtale secondaire par transfert placentaire des corps cétoniques.

Niveau de maternité

Niveau 3 souhaitable car réanimation néo-natale possible si acidocétose fœtale.

Mode d'accouchement

Selon indication obstétricale.

Accouchement par voie basse

Prévention des facteurs favorisants la déshydratation et l'acidose :

- Apports glucosés suffisants ++ (perfusion de solution glucosée + électrolytes ; autoriser les boissons énergétiques isotoniques).
- Éviter les apports protéiques.
- Analgésie péridurale +++.
- Dépistage régulier d'une cétonurie et si positive, faire des GDS.

Césarienne

- Prévention des facteurs favorisants la déshydratation et l'acidose.
- Prévenir la douleur et des NVPO.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Dépister une acidocétose chronique (dosage urinaire des corps cétoniques ; GDS ; dosage sanguin des corps cétoniques).
- Information sur l'importance de la prévention d'une décompensation au cours de l'accouchement et sur la place de l'analgésie péridurale.
- Explication des situations à risque de décompensation (infection, douleur, stress).

Installation et intubation

Sans particularité.

Anesthésie générale

Préférer ALR pour éviter tout stress supplémentaire

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie
- Recommandée ++
- Pas de problématique spécifique

Après accouchement

Post-partum et allaitement maternel

Sans particularité.

À retenir

▶ Maladie génétique avec défaut d'élimination des corps cétoniques responsable d'épisodes d'acidocétose, dont l'évolution est parfois mortelle.

▶ La grossesse est possible mais plusieurs situations (vomissements, infection urinaire, chorioamniotite, stress) peuvent induire une acidose aiguë. En cas d'acidose maternelle chronique, il existe un risque d'acidose fœtale, nécessitant une PEC en niveau 3.

▶ Le choix du mode d'accouchement se fait selon les indications obstétricales. Les apports glucosés doivent être suffisants (perfusion de solution glucosée et électrolytes ; autoriser les boissons énergétiques isotoniques) afin de limiter la déshydratation et l'acidose (éviter les apports protéiques). Il faut rechercher une acidocétose chronique (cétonurie, gazométrie ; dosage sanguin des corps cétoniques).

▶ L'analgésie péridurale est recommandée pour éviter tout stress supplémentaire et ainsi limiter les risques de décompensations au cours de l'accouchement.

▶ Centre de référence des maladies héréditaires du métabolisme. Pr P.De Lonlay. Hôpital Necker.

Bibliographie

Kassoxska-Bratinoba S, et al. Am J. Hum Genet 1996;59:519-28.
Rolland MO, et al. J Inher Metab Dis 1998;21:687-8.
Merron S, et al. Int J Obstet Anesth 2009;18:280-3.

Syndrome de tachycardie orthostatique posturale

Postural orthostatic tachycardia syndrome

M. Bonnin, B. Storme, G. Rosano

Généralités sur la pathologie

Définition

Condition de dysautonomie, et plus précisément d'intolérance orthostatique, pour laquelle un changement de la position allongée à une position verticale provoque une augmentation anormale de la fréquence cardiaque (augmentation ≥30 bpm ou FC >120 bpm).

Pathogénie

Mal connue. Mécanisme auto-immun, prédisposition génétique.

Mode de transmission

Caractère génétique.

Types

- STOP avec dysautonomie partielle (90 %) : neuropathie dysautonomique périphérique.
- STOP avec hyperadrénergie (10 %) : hypersensibilité des β récepteurs.

Situations particulières

Peut être associée à syndrome d'Ehlers Danlos type hypermobile.

Prévalence

Les femmes représentent 75 à 80 % des patients atteints du STOP et le développent souvent à partir de l'âge de la puberté.

Sexe ratio

Prédominance féminine (5 F/1 H).

Signes cliniques

- Étourdissements ou pré-syncopes. Syncopes. Intolérance à l'effort. Asthénie intense.
- Soif excessive avec polydipsie.
- Céphalées, acouphènes.
- Douleurs thoraciques, dyspnée ou tremblements (hypoperfusion).
- Autres symptômes gastro-intestinaux associés.

Diagnostic

- Test d'inclinaison (tilt test).
- Taux anormalement élevé de noradrénaline chez certains patients.

Traitement

- Apport suffisant en eau et en sel.
- β-bloquants
- Fludrocortisone (favorise la rétention d'eau et de sel et diminue les symptômes).
- Inhibiteurs sélectifs de la recapture de la sérotonine.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Plusieurs cas décrits.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Consultation préconceptionnelle
Non décrit.

Pendant la grossesse
- Objectifs : éviter hypotension et tachycardie.
- Privilégier décubitus latéral gauche.
- Poursuite des β-bloquants et de la fludrocortisone.

Diagnostic anténatal
Non.

Effets sur la grossesse
Non décrits.

Effets de la grossesse
- Amélioration possible de la symptomatologie à partir du 2e trimestre (80 %) probablement liée à l'augmentation de la rétention de liquides.
- Aggravation de la symptomatologie pendant toute la grossesse.

Risques fœtaux et néonataux
Risque d'hypotrophie sous β-bloquants.

Niveau de maternité
Maternité de proximité.

Mode d'accouchement
Selon les indications obstétricales.

Accouchement par voie basse
- Analgésie péridurale précoce pour réduire le plus possible le stress et la douleur responsables de la tachycardie réactive.
- Surveillance FC pendant la 2e partie du travail (manœuvre de Valsalva).

Césarienne
- Césarienne programmée à privilégier.
- Préférer l'anesthésie péridurale à la rachianesthésie.

Hémorragie du post-partum
Pas de risque majoré.

Prise en charge anesthésique

Évaluation
Évaluation cardiologique et poursuite du traitement β-bloquants.

Installation
2 VVP. Pression artérielle sanglante.

Intubation et anesthésie générale
Absence de particularité

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie
- Préférer le décubitus latéral.
- Importance d'un pré remplissage. Mesures PNI fréquentes.
- Titration très attentive avec petits boli jusqu'à obtention du niveau souhaité.
- Privilégier la phényléphrine ; éviter l'éphédrine (mal tolérée).
- Éviter rachianesthesie *single shot* suite aux retentissements hémodynamiques.
- Péri-rachianesthésie intéressante avec une rachianesthésie très peu dosée (morphinique ± bupivacaïne isobare faible dose) + péridurale titrée progressivement.

Après accouchement

Post-partum

Éviter stress et douleur.

Allaitement maternel

Sans particularité.

À retenir

- Dysautonomie responsable d'une intolérance à l'orthostatisme avec tachycardie.
- La grossesse est possible. La césarienne programmée est recommandée. En cas de voie basse, une analgésie péridurale précoce réduit le plus possible le stress et la douleur.
- Les techniques d'anesthésie privilégient la péridurale et la péri-rachianesthésie combinée (rachianesthésie seule à éviter). Un remplissage adéquat est indispensable. En cas d'hypotension, le vasoconstricteur de choix est la phényléphrine.

Bibliographie

Kimpinski K, et al. Mayo Clin Proc 2010;85:639-44.
McEvoy MD, et al. Anesth Analg 2007;104:166-7.
Corbett WL, et al. Br J Anaesth 2006;97:196-9.

Syndrome des anti-phospholipides
Hughes syndrome

A. Vincelot, H. Bezanahary, E. Vidal

Autres noms : syndrome de Hughes.

Généralités sur la pathologie

Définition

Maladie auto-immune reconnue aujourd'hui comme la cause la plus fréquente de thrombophilie acquise. Une définition consensuelle internationale a été suggérée en 1999 et révisée en 2006.

Pathogénie

- Il est responsable de manifestations thrombotiques vasculaires et/ou de manifestations obstétricales en relation avec la présence d'anticorps anti-phospholipides (APL) de manière persistante.
- Cause mal connue. Il existe probablement une interaction entre une prédisposition génétique et des facteurs déclenchants environnementaux.

Mode de transmission

Possible prédisposition génétique.

Types

- SAPL primaire.
- SAPL secondaire, associé au lupus. SAPL présent chez 40 % des patients présentant un lupus.

Incidence / prévalence

Pas d'étude épidémiologique sur l'incidence et la prévalence du SAPL en France. On peut retrouver des SAPL chez 1-5 % de la population générale.

Sexe ratio

Prédominance féminine.

Signes cliniques

Il est important de noter que la présence d'un SAPL même de manière persistante sans évènement thrombotique ne remplit pas les critères de définition du SAPL.

Manifestations cliniques issues de la cohorte européenne sont représentées par :

- Manifestations thrombo-emboliques : phlébites (38,9 %), embolie pulmonaire (14,1 %), thromboses superficielles (11,7 %).
- Dermatologique : ulcères des membres inférieurs (5,5 %), livedo reticularis (24,1 %).
- Rhumatologique : arthralgie (27,1 %).
- Hématologique : thrombopénie (29,6 %), anémie hémolytique (9,7 %).
- Cardiaque : valvulopathie (11,6 %), infarctus du myocarde (5,5 %).
- Neurologique : épilepsie (7 %), accident vasculaire cérébral constitué (19,8 %), accident vasculaire ischémique transitoire (11,1 %), migraine (20,2 %).
- Rénal : microangiopathie thrombotique.

Évolution, complications

Récidives thrombotiques fréquentes avec complications cardiovasculaires, rénales, neurologiques.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Syndrome catastrophique des anti-phospholipides (CAPS) : forme extrêmement rare du SAPL se manifestant par l'apparition simultanée et brutale de thromboses sévères dans plusieurs organes (au moins trois). Le CAPS peut survenir aussi de manière inopinée, c'est à dire sans antécédent de SAPL connu. Le CAPS peut être déclenché par une infection ou une intervention chirurgicale et par un arrêt soudain du traitement anticoagulant.

Diagnostic

Il repose sur l'existence de manifestations cliniques thrombotiques et sur la détection selon des méthodes précises du SAPL telles que définies dans le consensus international révisé en 2006.

Le SAPL défini doit répondre à au moins 1 critère clinique et à au moins 1 critère biologique.

- Critères cliniques :
  - Au moins une thrombose vasculaire (artérielle, veineuse, capillaire) confirmée par l'imagerie ou l'histologie.
  - Ou au moins 3 fausses couches spontanées précoces consécutives avant 10 SA.
  - Ou plus d'une perte fœtale au-delà de 10 SA, ou plus d'une naissance prématurée avant 34 SA due à une pré éclampsie, une éclampsie ou une insuffisance placentaire sévère sans autre cause retrouvée avec un fœtus ou un nouveau-né morphologiquement normal.
- Critères biologiques :
  - Présence de lupus anticoagulant (LA) retrouvé à 2 reprises (12 semaines d'intervalle)
  - Présence d'un anticorps anti-cardiolipine (IgG aCL ou IgM aCL) retrouvés à 2 reprises (12 semaines d'intervalle) ou présence d'anticorps anti-β2GP1 (IgG ou IgM) retrouvés à 2 reprises (12 semaines d'intervalle).

Examens complémentaires

Bilan rénal, cardiaque, respiratoire et neurologique.

Traitement

Anticoagulation à dose curative (généralement par AVK) au long cours ou à vie. L'objectif d'INR dépend du siège vasculaire de la thrombose : INR ≥ 3 si thrombose artérielle, INR entre 2 et 3 si thrombose veineuse.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Survenue de grossesse de plus en plus fréquente étant donnée l'amélioration de la connaissance de la pathologie et de sa prise en charge.

Consultation préconceptionnelle

- Une grossesse chez une patiente ayant un SAPL doit être planifiée étant donnés les risques maternels, les risques fœtaux et la nécessité d'adapter le traitement puisque les AVK sont tératogènes.
- Arrêt des AVK tératogènes.
- Relais par aspirine et anticoagulation.

Pendant la grossesse

- Lorsque la patiente a eu des antécédents de thrombose vasculaire, dès le diagnostic de grossesse confirmé, le traitement par AVK doit être immédiatement interrompu. Un relai par un traitement associant Aspirine à la dose anti-agrégeant de 100 mg/j et

héparine de bas poids moléculaire (HBPM) à dose curative est débuté. L'objectif est l'obtention d'une activité anti-Xa efficace (0,5-1 UI/ml de plasma).

- Lorsque la patiente n'a présenté que des morbidités obstétricales sans antécédent de thrombose vasculaire, elle reçoit un traitement associant aspirine à la dose de 100 mg/j et une HBPM à dose préventive.
- Arrêt aspirine pour l'accouchement et l'analgésie péridurale. L'aspirine est généralement interrompue à 35 SA révolus pour permettre d'obtenir une analgésie péridurale dans de bonnes conditions. Le moment de l'arrêt de l'aspirine dépend du bénéfice attendu, donc du type d'antécédent clinique et du risque d'accouchement avant le terme. Des cas de CAPS ont été observés dans la période d'arrêt de l'aspirine chez des patientes ayant des antécédents de thrombose artérielle voire veineuse. Ceci peut conduire à limiter au maximum l'arrêt de l'aspirine dans ce groupe de patientes. En fonction du bénéfice attendu de l'aspirine chez ces femmes, il arrive parfois que l'aspirine ne soit pas interrompue.
- L'héparine doit être uniquement suspendue pour permettre l'analgésie péridurale et limiter le saignement. En pratique, il existe 2 cas de figure :
  - Patiente ayant un SAPL avec antécédents thrombotiques veineux ou artériels : hospitalisation 24h avant le début du déclenchement. La dernière HBPM est administrée la veille au matin et un relais par héparine non fractionnée (HNF) est démarré 6 h après l'injection d'HBPM à la dose de 20 UI/kg/h, l'objectif de TCA malade sur témoin étant à 2. Dès le début du travail, arrêt de HNF avec un contrôle TCA 3H après l'arrêt ; si le TCA est normal, l'anesthésie péridurale est autorisée. La reprise de HNF se fait dès que possible, au plus tard 6h après le retrait du cathéter. Le relais par HBPM à dose curative se fait après 24h de HNF et les AVK sont repris à distance de l'accouchement en l'absence de risque hémorragique. L'objectif d'INR pour les AVK est identique à celui établi préalablement à la grossesse. La durée de la fenêtre thérapeutique va dépendre de l'importance du risque, donc du type d'antécédents thrombotiques.
  - Patientes ayant un SAPL obstétrical pur, n'ayant pas d'indication à une anticoagulation prolongée : la dernière injection d' HBPM à dose préventive est administrée 12 h avant l'anesthésie péridurale et sera reprise dès que possible pour une durée de 6 semaines dans le post-partum. Il est proposé par la suite la poursuite d'un traitement par faibles doses d'aspirine (100 mg/j).

Diagnostic anténatal

Non indiqué.

Effets sur la grossesse

- Complications maternelles attribuables aux SAPL : HTA, PE (9,5 %), éclampsie (4,4 %), hématome rétro placentaire (2 %), HELLP syndrome, événements thromboemboliques, syndrome catastrophique des anti-phospholipides (CAPS).
- Complications liées aux traitements : hémorragies (rarement rapportées ou observées en pratique), ostéoporose (rare), thrombopénie induite par l'héparine (rare).

Effets de la grossesse

Survenue possible de poussée lupique.

Risques fœtaux et néonataux

- Risque majeur de fausses couches, qui surviennes à n'importe quel stade de la grossesse mais sont plus fréquentes pendant les 3 premiers mois. Pertes fœtales précoces (35,4 %) ou tardives (16,9 %)

- MFIU, RCIU et prématurité.

Niveau de maternité

- Grossesse à risque nécessitant une prise en charge en niveau 3 en collaboration avec une équipe entraînée et habituée à la pathologie..

Mode d'accouchement

- Décision d'accouchement prise en équipe multidisciplinaire selon l'état maternel et fœtal.
- L'accouchement est généralement programmé aux alentours de 38 SA ; le risque de PE augmentant avec l'avancée de la grossesse.

Accouchement par voie basse

Sans particularité.

Césarienne

Plus fréquente

Hémorragie du post-partum

Risque majoré car traitement anticoagulants, antiagrégants.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Suivi avec une équipe d'interniste.
- Bilan des organes atteints : cœur, poumons, reins.
- Thrombopénie, anémie.
- Recherche d'un lupus associé.
- Haut risque thrombotique postopératoire.

Installation

Sans particularité.

Intubation

Sans particularité.

Anesthésie générale

Adapter les drogues en fonction des atteintes d'organes.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

L'HBPM doit être suspendue pour permettre l'anesthésie péridurale. Deux cas de figures :

- SAPL avec antécédents thrombotiques veineux ou artériels : Hospitalisation 24h avant le début du déclenchement. Dernière injection par HBPM la veille au matin. Relais par héparine non fractionnée (HNF) démarrée 6 h après l'injection d'HBPM à la dose de 20 UI/kg/h (objectif de TCA à 2). Dès le début du travail, arrêt de HNF avec un contrôle TCA 3H après l'arrêt, si le TCA est normal, l'anesthésie péridurale est autorisée.
- SAPL obstétrical pur, n'ayant pas d'indication à une anticoagulation prolongée : dernière injection d' HBPM à dose préventive 12 h avant l'anesthésie péridurale.

Après l'accouchement

Post-partum

Corticothérapie à poursuivre, si lupus associé.

Reprise d'un traitement anticoagulants et antiagrégants :

- Si SAPL avec antécédents thrombotiques veineux ou artériels. La reprise de HNF se fait dès que possible, au plus tard 6h après le retrait du cathéter. Le relais par HBPM à dose curative se fait après 24h de HNF et les AVK sont repris à distance de

l'accouchement en l'absence de risque hémorragique. L'objectif d'INR pour les AVK est identique à celui établi préalablement à la grossesse.

- Si SAPL obstétrical pur, n'ayant pas d'indication à une anticoagulation prolongée. Reprise HBPM dès que possible pour une durée de 6 semaines dans le post-partum. Il est proposé par la suite la poursuite d'un traitement par faibles doses d'aspirine (100 mg/j).

Allaitement maternel

- Bromocriptine contre-indiquée si HTA.
- Allaitement à autoriser selon les traitements en cours.
- Centre national de référence du lupus et syndrome des anti phopholipides. Pr Z Amoura. Hôpital Pitié-Salpêtrière AP-HP. Paris

À retenir

▶ Maladie auto-immune reconnue aujourd'hui comme la cause la plus fréquente de thrombophilie acquise. Le SAPL est présent chez 40 % des patients présentant un lupus. Les principales manifestations cliniques sont représentées par les thromboses veineuses et une morbidité obstétricale importante (fausses couches, MFIU, prématurité, PE, éclampsie, HRP). Le traitement repose sur une anticoagulation par AVK au long cours.

▶ L'association SAPL-grossesse est fréquente de nos jours, en raison des progrès thérapeutiques. Dans tous les cas, il s'agit d'une grossesse à risque, qui doit être planifié avec l'aval des spécialistes afin d'arrêter les AVK tératogènes et d'assurer un relais par aspirine et anticoagulation préventive ou curative. Une PEC par une équipe multidisciplinaire entraînée et habituée à la pathologie est indispensable dans une maternité de niveau 3. Les risques d'avortements spontanés répétitifs et de fausses couches sont des complications très fréquentes du SAPL. Néanmoins, grâce au traitement anticoagulants et antiagrégants, la grossesse se déroule favorablement dans plus de 80 % des cas.

▶ L'accouchement est généralement programmé aux alentours de 38 SA ; le risque de PE augmentant avec l'avancée de la grossesse.

▶ Les techniques anesthésiques privilégient les anesthésies périmédullaires, en respectant les délais d'une anticoagulation préventive ou curative.

▶ Le risque thromboembolique est majeur. Le syndrome catastrophique des antiphospholipides (CAPS) peut être déclenché par une infection ou une intervention chirurgicale et par un arrêt soudain du traitement anticoagulant.

Bibliographie

Guettrot-Imbert G, et al. Rev Med Interne 2015;8:S0248-8663.
Singh AG, et al. Int J Rheum Dis 2014;25.
Costedoat-Chalumeau N, et al. Rev Med 2012;33:209-16.

Syringomyélie
Syringomyelia

M. Heintzelmann

Autres noms : hydromélie.

Généralités sur la pathologie

Définition

Myélopathies avec cavités (syrinx) contenant du liquide céphalo-rachidien (LCR) au centre de la moelle épinière, principalement dans les régions cervico-thoraciques, détruisant ainsi la substance grise (atteinte des fibres sensitives) puis la substance blanche.

Pathogénie

- Développement d'un gradient de pression cranio-spinal responsable d'une altération de la circulation du LCR.
- Cause mal connue.

Mode de transmission

Autosomique récessive (2 % des cas).

Types

- Syringomyélie primitive ou communicante (avec 4e ventricule) : anomalies de jonction crânio-cervicale (80-85 %) + MAC1.
- Syringomyélie secondaire ou non communicante :
  - Traumatisme vertébro-médullaire sévère (25 %) : syringomyélie post traumatique (SPT).
  - Inflammation (arachnoïdite).
  - Tumorale (tumeur de la moelle épinière).
  - Syringobulbie (extension d'une cavité cérébrale au niveau de la moelle épinière).

Situations particulières

Association à la malformation d'Arnold Chiari de type 1 (MAC1) dans 90 % des cas (voir fiche Syndrome de Buddi-Chiari).

Incidence

Non connue, augmentation des découvertes fortuites depuis IRM.

Prévalence

9/100 000 (25 % associée à SPT).

Signes cliniques

Asymptomatique ou handicap mineur : 50 %.

Signes neurologiques progressifs sur plusieurs années au niveau cervico-thoracique le plus souvent.

Triade : déficit thermo-algique + amyotrophie + scoliose thoracique :

- Syndrome lésionnel : déficit sensitif dissocié (uniquement thermo-algique) et suspendu à quelques métamères (membres supérieurs) ± troubles spino-thalamiques (brûlures) ± troubles trophiques (escarres) ± syndrome neurogène périphérique (par extension des lésions vers la substance grise médullaire) : douleurs, paresthésies, hypoesthésies, déficit moteur, amyotrophie, diminution des ROT ± dysautonomie végétative (hypotension orthostatique).

- Syndrome sous lésionnel : syndrome pyramidal + cordonal postérieur (altération de la proprioception).
- Syndrome bulbaire (fréquent si syringobulbie ou MAC1) : nystagmus, douleur de la face (atteinte du V), atrophie de la langue (atteinte du XII), paralysie vélo-palato-pharyngo-laryngé (atteinte du X et XI).

Cyphoscoliose (faiblesse des muscles paravertébraux) avec syndrome respiratoire restrictif. Souvent associée à la MAC1.

Évolution, complications

Aggravation neurologique progressive. Risque HTIC plus fréquent si syringomyélie communicante. Décompensation respiratoire (déformation du rachis).

Diagnostic

IRM cérébral et spinal : localise la cavité syringomyélique.

Examens complémentaires

Évaluation respiratoire.

Traitement

- Neurochirurgie (permet de stopper évolution de la maladie).
- Laminectomie étendue. Plastie du foramen ovale (si MAC1).
- Dérivation de la cavité médullaire vers péritonéale.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

> 20 cas décrits.

Consultation préconceptionnelle

- Avis neurologue et neurochirurgien. Évaluation précise de l'atteinte de la déformation rachis, pelvis (radiopelvimétrie).
- Si valve de dérivation ventriculo-péritonéale : vérifier sa localisation et son bon fonctionnement.
- Information du risque accru des complications, sur le mode d'accouchement et la possibilité ou non d'une anesthésie périmédullaire.

Pendant la grossesse

Suivi multidisciplinaire : neurologue, neurochirurgien.

Diagnostic anténatal

Possible.

Effets sur la grossesse

Non connus.

Effets de la grossesse

- Risques théoriques d'engagement du tronc cérébral et de compression médullaire. Aucun cas publié à ce jour.
- Aggravation de la fonction respiratoire (si scoliose marquée).

Risques fœtaux et néonataux

Non décrit.

Niveau de maternité

Niveau 3 pour plateau technique (neurochirurgie). Staff avec neurochirurgien, obstétricien et anesthésiste.

Mode d'accouchement

- Mode controversé. AVB possible selon indications obstétricales et sous analgésie péridurale impérative.
- Accouchement programmé.
- Injection lente d'ocytocine possible.
- Le protoxyde d'azote est contre-indiqué.

Accouchement par voie basse

- Éviter toute flexion du cou si MAC1. Éviter toute manouvre de Valsalva.
- Éviter tout effort de poussée pendant le travail et l'accouchement (risque d'extension de la syringomyélie, d'engagement cérébral et de compression de la moelle épinière). Éviter la douleur (risque d'HTIC).
- Induction du travail (préférable).
- Extraction instrumentale systématique.

Césarienne

Plus fréquente. Si la péridurale est contre-indiquée pour AVB.

Hémorragie du post-partum

Pas de risque majoré.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Avis neurochirurgical (type, ancienneté, syringomyélie associée) + IRMN cérébrale et médullaire, traitement chirurgie, valve dérivation.
- Respiratoire + EFR, gazométrie.
- Évaluer risque de dysautonomie si atteinte tronc cérébral.
- Protocole d'anesthésie décidé au cas par cas.
- Informer des risques de l'AG (HTIC, décompensation respiratoire) et de l'APM et possibilités des alternatives.

Installation

Éviter hyperextension de la nuque si MAC1 (risque compression du tronc cérébral). Réchauffer la patiente (dysrégulation).

Monitorage

Contrôle étroit de PNI voir invasive (si dysautonomie).

Intubation

- Pré-oxygénation importante (scoliose, intubation difficile).
- Attention Intubation difficile (douleur cervicale, torticolis).
- Risque inhalation (trouble déglutition, paralysie des cordes vocales).

Anesthésie générale

- Éviter toute augmentation de la pression intracrânienne et lutter contre l'HTIC. Succinylcholine contre-indiquée (risque hyperkaliémie).
- Majoration de la sensibilité aux CND. Décurarisation possible.
- Dysautonomie : hyperstimulation du système sympathique et syndrome d'hyperréflexie autonome (si lésion > T6).

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

- APM contre-indiquées en cas d'HTIC. Elles sont possibles après correction chirurgicale de la syringomyélie isolée ou en cas de shunt d'hydrocéphalie.
- Péridurale déjà réalisée lors de AVB ou CS avec ou sans MAC1. Analgésie péridurale précoce (avant l'induction du travail). Technique prudente (éviter la brèche dure

mérienne et fuite LCR). Repérage échographique. Risque échec, difficultés techniques (si scoliose) : ponction séniorisée. Injection lente des AL (risque de compression de l'espace sous-arachnoïdien et augmentation de pressions des citernes).

- Rachianesthésie possible si chirurgie complète et si avis du neurochirurgien mais contre indiquée si MAC 1 (risque engagement cérébral). Injection fractionnée des AL (éviter hyperpression dans citerne médullaire, éviter hypotension artérielle). Ponction séniorisée. Difficile de calculer la dose AL intrathécale : Niveau anesthésique de la RA peu prédictif.
- Risque hypotension artérielle (surtout si dysautonomie) avec modification de pressions LCR.

Après accouchement

Post-partum

- Ne pas oublier antibioprophylaxie. Suivi neurochirurgical (dysfonctionnement valve dérivation). Risque de décompensation respiratoire.
- Parfois, douloureux chronique sous traitement morphinique au long cours.

Allaitement maternel

Contre-indiqué si HTIC.

À retenir

▶ Myélopathies avec cavités contenant du liquide céphalo-rachidien à l'intérieur de la moelle épinière. Elle est souvent secondaire (syringomyélie post traumatique) et rarement primitive (sans cause retrouvée). Une association à la malformation d'Arnold Chiari MAC1 est très fréquente. La moitié des patients sont peu ou asymptomatiques et les autres présentent progressivement des troubles sensitifs puis moteurs avec une triade caractéristique (déficit thermo-algique + amyotrophie + scoliose thoracique). Le traitement est neurochirurgical (laminectomie ± dérivation dans la cavité pleurale ou péritonéale).

▶ La grossesse est possible mais nécessite une PEC multidisciplinaire en niveau 3, afin d'organiser le mode d'accouchement et la possibilité ou non d'une anesthésie périmédullaire. Il existe un risque théorique d'engagement du tronc cérébral et de compression médullaire (aucun cas publié à ce jour) et un risque d'aggravation de la fonction respiratoire (si scoliose marquée).

▶ L'accouchement doit être programmé mais le mode d'accouchement reste controversé. L'accouchement par voie basse est possible impérativement sous analgésie péridurale et en évitant toute flexion du cou (si MAC1), toute manouvre de Valsalva et tout effort de poussée pendant le travail et l'accouchement (risque d'extension de la syringomyélie, d'engagement cérébral et de compression de la moelle épinière). Si l'analgésie péridurale est contre-indiquée, une césarienne sera réalisée.

▶ Les anesthésies périmédullaires sont contre-indiquées en cas d'HTIC. Elles sont possibles après correction chirurgicale de la syringomyélie isolée ou en cas de shunt d'hydrocéphalie. Dans tous les cas, l'imagerie et l'avis neurochirurgical sont indispensables pour évaluer le bénéfice/risque du geste. L'analgésie péridurale est possible sous réserve de certaines conditions de réalisation :

- Asepsie stricte.
- Ponction séniorisée, prudente (éviter la brèche dure mérienne et fuite LCR)
- Écho-repérage recommandé (vérifie le niveau), avant l'induction du travail

- Injection lente (risque de compression de espace sous arachnoïdien, éviter hyperpression dans citerne médullaire) et fractionnée des solutions d'AL (éviter hypotension artérielle).

▶ L'anesthésie doit prévenir toute augmentation de la pression intracrânienne. Le protoxyde d'azote est contre-indiqué.

▶ L'anesthésie générale est à risque d'intubation difficile (éviter tout mouvement du cou si MAC1, risque compression du tronc cérébral), d'inhalation (trouble déglutition, paralysie des cordes vocales), de dysautonomie (risque laryngospasme à induction et extubation). Éviter la succinylcholine (risque hyperkaliémie) et monitorer les curares non dépolarisants (sensibilité augmentée).

▶ Centre de référence de la syringomyélie de l'adulte et de l'enfant. Coordonnateur : Pr F Parker : Service de Neurochirurgie. CHU Kremlin Bicêtre.

Bibliographie

Hönemann C, et al. Int J Gynaecol Obstet 2014;125:172-4.
Ghaly RF, et al. Surg Neurol Int 2012;3:26.
Lopez Torres GT, et al. Rev Esp Anesthesiol Reanim 2011;58:594-5.
Nielsen JL, et al. J Clin Anesth 2011;23:653-6.
Maragrido C, et al. Can J Anesth 2011;58:764-68.

Maladie de Takayasu
Takayasu arteritis

J. Guglielminotti

Autre nom : maladie des femmes sans pouls.

Généralités sur la pathologie

Définition

Artérite inflammatoire touchant les artères de gros et moyen calibre (aorte et ses branches principales, artères pulmonaires) responsable de sténoses, d'anévrismes et de thromboses conduisant à l'ischémie.

Pathogénie

Mal élucidée. Hypothèse infectieuse (tuberculose), auto-immune.

Situations particulières

Association possible avec des maladies auto-immunes (maladie de Crohn, lupus).

Incidence

1,2 (Europe) à 2,6 (États-Unis) cas/million/an.

Sexe ratio

Prédominance féminine (> 60 %), surtout asiatique.

Signes cliniques

- Phase systémique (fièvre, sueurs nocturnes, amaigrissement, arthromyalgies) puis phase vasculaire occlusive (sténoses, anévrismes, thromboses).
- Atteinte cardio-vasculaire : absence ou diminution d'un pouls, claudication intermittente (membres supérieurs ++), souffles vasculaires, douleurs carotidiennes, insuffisance aortique (dilatation aortique ou épaississement des valves), HTA (rénovasculaire ++), HTAP, insuffisance cardiaque (valvulaire, hypertensive ou ischémique)
- Atteinte neurosensorielle : céphalées, troubles visuels, rétinopathie ischémique, malaises, convulsions ou AVC ischémique.

Diagnostic

Diagnostic basé sur les critères d'Ishikawa modifiés par Sharma.

Examens complémentaires

Écho-Doppler artériel, angio-scanner, angio-IRMN, artériographie.

Évolution, complications

- Pronostic basé sur la classification d'Ishikawa combinant.
- Présence de complications majeures (rétinopathie, HTA, insuffisance aortique, anévrisme).
- Évolutivité de la maladie et vitesse de sédimentation.
- Décès d'origine cardiovasculaire (AVC, insuffisance cardiaque).

Traitement

- Corticothérapie ou méthotrexate.
- Traitement antiagrégant plaquettaire voire anticoagulant.
- Traitement des facteurs de risque cardiovasculaires (tabac, dyslipidémie).
- Traitement symptomatique de l'HTA, de l'insuffisance cardiaque et de l'HTAP.
- Gestes de revascularisation en cas d'ischémie.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Oui car maladie du sujet jeune (entre 20 et 40 ans).

Consultation préconceptionnelle

- Grossesse à haut risque.
- Si forme sévère, contre-indication voire interruption de la grossesse.
- Remplacement des IEC/antihypertenseurs et antiagrégants/anticoagulants (AVK) contre indiqués pendant la grossesse. Arrêt du méthotrexate.

Pendant la grossesse

Limiter les facteurs de risque cardiovasculaires (tabac).

Diagnostic anténatal

Non.

Effets sur la grossesse

- Ne modifie pas la fertilité.
- Pas d'augmentation du risque de fausse couche ou d'accouchement prématuré.

Effets de la grossesse

- Aggravation d'une insuffisance cardiaque congestive. Majoration du risque d'insuffisance rénale. Aggravation de l'HTA, risque de PE.
- Augmentation du risque d'AVC ischémique.
- Risques fœtaux/néonataux : RCIU, MFIU (atteinte vasculaire maternelle et HTA).

Niveau de maternité

Prise en charge multidisciplinaire en niveau 2-3, en fonction du degré de sévérité de la maladie et du développement fœtal

Mode d'accouchement

- Selon atteinte cardiaque, valvulaire ou d'HTAP.
- Dans tous les cas, accouchement programmé.
- Injection lente d'ocytocine (hypotension artérielle).

Accouchement par voie basse

Sous analgésie péridurale précoce et efficace.

Césarienne

Indiquée si complications cardiaques, rénales.

Hémorragie du post-partum

Éviter le sulprostone si HTAP.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Évaluation des sténoses (carotide, coronaire) et de leur retentissement.
- Évaluation de la valve aortique, fonction VG et PAP (échocardiographie).
- Évaluation de la sévérité de l'HTA et de la fonction rénale.
- Évaluation des possibilités de cathétérisme de l'artère radiale voire fémorale pour monitorage invasif de la PA des formes sévères.
- Poursuite et majoration de corticothérapie, poursuite des antihypertenseurs.
- Discuter déclenchement ou césarienne programmée si anticoagulants.
- Objectif : contrôle tensionnel car risque d'AVC hémorragique et d'insuffisance cardiaque si HTA et d'AVC ischémique si hypotension.

Monitorage

- Mesure non invasive de la PA aux membres inférieurs possible (mesure préalable du gradient membres supérieurs-membres inférieurs).
- Discuter monitorage invasif de la PA (risque de thrombose in situ) si forme sévère.
- Si atteinte carotidienne sévère, APM ou AG avec monitorage de l'EEG.

Installation

Limiter l'extension du cou pour éviter l'occlusion carotidienne.

Intubation

Pas de risque particulier d'intubation difficile mais limiter l'extension du cou lors de la laryngoscopie (occlusion carotidienne).

Anesthésie générale

- Utilisation de morphique de durée d'action courte (rémifentanil, alfentanil) à l'induction pour éviter poussée hypertensive (prévenir les pédiatres).
- En cas d'HTAP : éviter le protoxyde d'azote et le sulprostone.
- Importance du déplacement utérin (compression cave).

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

- Analgésie péridurale précoce (éviter HTA associée à la douleur).
- Injection fractionnée d'AL (éviter hypotension).
- Éviter les solutions adrénalinées d'anesthésiques locaux (éviter HTA).

Pas de néosynéphrine, ni d'éphédrine en prévention de hypotension ; préférer administration titrée à la demande.

Après accouchement

Analgésie postopératoire et postpartum

- Analgésie postopératoire et postpartum efficace pour éviter HTA associée à la douleur. Reprise du traitement antihypertenseur et anticoagulants.
- Pas d'arrêt de la corticothérapie.

Allaitement maternel

Éviter bromocriptine. À évaluer selon anti coagulation (possible sous Coumadine®).

À retenir

- ▶ Artérite inflammatoire de l'aorte de ses branches et les artères pulmonaires.
- ▶ Si forme sévère : la grossesse est contre-indiquée, une IMG est recommandée
- ▶ La grossesse expose à des complications graves : pré-éclampsie, RCIU, MFIU, décompensation cardiaque, aggravation de l'insuffisance rénale. Le risque d'hémorragie intracérébrale est important au cours du travail.
- ▶ Cette grossesse à haut risque nécessite un suivi étroit et multidisciplinaire en niveau 2-3. Le mode d'accouchement doit être programmé.
- ▶ Les techniques anesthésiques doivent privilégier les anesthésies périmédullaires (éviter les solutions adrénalinées). Une stabilité tensionnelle (éviter hyper-hypotension) est recommandée.
- ▶ Centre de référence des maladies vasculaires rares. Pr X Jeunemaitre. Hôpital G Pompidou. Paris

Bibliographie

Alpay-Kanitez N, et al. Clin EXp Rheumatol 2014;19.
Gautam S, et al. BMJ Case Rep 2013;23:2013.
Leal Pda C, et al. Rev Bras Anesthesiol 2011;61:479-85.

Cardiomyopathie de Tako Tsubo

Tako tsubo cardiomyopathy

F. Mercier, V. Fuzier

Autres noms : cardiomyopathie de stress, syndrome des cœurs brisés, syndrome de ballonisation apicale transitoire du ventricule gauche.

Généralités sur la pathologie

Définition

- Akinésie apicale du VG avec insuffisance cardiaque aigu se manifestant comme un infarctus aigu du myocarde et se caractérise par des syndromes ischémiques.
- Découvert en 1990, dans la population japonaise : la morphologie du ventricule gauche évoque la forme d'un piège à poulpe (pot à fond rond et col étroit dans lesquels les pêcheurs japonais piègent les pieuvres).

Pathogénie

- Cardiomyopathie aigüe catécholergique (« infarctus de stress à coronaires saines ») par inhibition fonctionnelle transitoire des cellules myocardiques, contemporaine d'un trouble de la microcirculation induit par la libération de catécholamines. Le territoire akinétique ne correspond pas à un territoire artériel coronaire.
- Cause inconnue. Facteurs de risque : stress physique ou émotion intense.

Mode de transmission

Non connu.

Situations particulières

- Ce n'est pas ni une cardiopathie rythmique, ni une myocardite aigüe, ni une péricardite aigüe, ni une valvulopathie.
- Il existe le Takotsubo inversé avec une hyperkinésie apicale et une dyskinésie des 2/3 basaux.

Prévalence

Encore mal évaluée, 1/36 000.

Sexe ratio

Prédominance féminine. 80 % chez des femmes ménopausées (55- 75 ans).

Cas chez la femme enceinte

Oui, plus d'une vingtaine de cas décrits.

Signes cliniques

- Douleur précordiale constrictive, aigüe et médiane.
- Choc cardiogénique.
- Douleur atypique évoquant une pathologie digestive.

Évolution, complications

- Bon pronostic chez tous les patients qui ont survécus à l'accident aigu. Disparition des signes cliniques et ECG avec récupération de la fonction cardiaque.
- Récidive rare (< 10 %).
- Complications lors de la phase aigüe : choc cardiogénique, obstruction du flux sanguin à sortie du VG, AVC, thrombose apicale ou mort subite par rupture du VG.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Diagnostic

Selon les critères diagnostiques de la *Mayo Clinic* :

1. Trouble cinétique du VG sans concordance vasculo-coronaire
2. Présence (non obligatoire) d'un facteur de stress
3. Absence d'occlusion coronaire ou de rupture de plaque
4. Sus décalage ST et /ou onde T inversée
5. Élévation modérée de la troponine (mais moins élevée que le suggère l'intensité de la douleur et l'extension des signes ECG).
6. Absence de signe de phéochromocytome ou de myocardite (IRM)

Examens complémentaires

- Test de provocation du spasme coronarien est négatif dans 50 % des cas.
- Examens pour vérifier absence de traumatisme crânien récent, d'hémorragie cérébrale, de phéochromocytome, de myocardite ou de cardiomyopathie hypertrophique.

Traitement

Traitement du syndrome coronarien aigüe (β-bloquants, aspirine) avec insuffisance cardiaque (IEC, diurétiques).

À retenir

- ▶ Cardiomyopathie aïgue catécholergique à coronaires saines avec une akinésie transitoire du ventricule gauche. Le territoire akinétique ne correspondant pas à un territoire artériel coronaire.
- ▶ Elle survient dès la femme ménopausée mais plusieurs cas sont décrits en péri-partum.
- ▶ L'évolution favorable est chez les patientes qui ont survécus à la phase aigüe.
- ▶ Il faut y penser devant toute symptomatologie coronarienne !
- ▶ Inscrire la patiente au registre français OFSETT (Observatoire Français des Syndromes de Tako Tsubo).

Bibliographie

Minatoguchi M, et al. J Obstet Gynaecol Res 2014;40:1534-9.
Citro R, et al. J Cardiovasc Med 2013;14: 568-75.
Guerci P, et al. J Clin Anesth 2013;25: 327-30.
Zdanowicz JA, et al. Arch Gynecol Obstet 2011;283:687-94.

Thalassémie
Thalassemic syndromes

A.S. Ducloy-Bouthors, B. Wibaut, C. Rose

Autres noms : hémoglobinose H, hydrops fetalis de Bart, anémie de Cooley.

Généralités sur la pathologie

Définition

Hémoglobinopathie quantitative touchant les chaines β ou α de la globine.

Pathogénie

- L'alpha-thalassémie (AT) est caractérisée par défaut de synthèse de la globineα.
- La bêta-thalassémie (BT) est caractérisée par un déficit total (β.0) ou partiel (β. +) de synthèse des chaînes β de l'hémoglobine (Hb).
- Elle entraine une anémie périphérique par fragilité des érythrocytes contenant la globine anormale avec une séquestration splénique.

Mode de transmission

Autosomique récessive.

Types

- Syndromes thalassémiques majeurs (STM) :
  - α-thalassémie homozygote (létale) : anasarque fœto-placentaire de Bart.
  - α-thalassémie majeure : hémoglobinose H.
  - β-thalassémie homozygote : anémie de Cooley.
  - Formes hétérozygotes composites : β-thalassémie/∂, β-thalassémie/Hb Lepore
- Thalassémies mineures :
  - Trait thalassémique α, α-thalassémie mineure.
  - α-thalassémie silencieuse.
  - β-thalassémie hétérozygote.

Situations particulières

Association fréquente à hémochromatose post-transfusionnelle.

Incidence

1/100 000 naissances/an pour anémie de Cooley.

Prévalence

- 300 000 000 porteurs, maladie génétique la + fréquente au monde.
- AT : 1/1000 en France. BT : 1/250 000 en France (bassin méditerranéen, Moyen-Orient, Asie, Afrique noire).

Sexe ratio

H = F

Signes cliniques

- Si thalassémie mineure : asymptomatique.
- Si STM : anémie chronique hémolytique avec déformation osseuse due à hyperplasie médullaire (faciès mongoloïde, hypertrophie des os du crâne, de la face et des côtes) et retard staturo-pondéral et pubertaire.
- Anasarque fœto-placentaire de Bart : MFIU au 2e ou 3e trimestre (anasarque, anémie, Hb de Bart (γ4) > 80 %. Morbidité maternelle importante.

Évolution, complications

Si STM :

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

- Complications de l'hémolyse : hypersplénisme, lithiases biliaires, hématopoïèse extra-médullaire.
- Complications de splénectomie : thromboses, infections à répétition.
- Complications des transfusions répétées : hémochromatose, allo-immunisation.

Diagnostic

- Si thalassémies mineures :
  - Anémie absente ou discrète, polycytémie microcytaire hypochrome, non expliquée par carence martiale.
  - Électrophorèse de l'Hb normale (α thalassémie mineure) ou HbA2 diminuée (β thalassémie mineure).
- Si STM :
  - Anémie profonde (4-7 g/dl) microcytaire, hypochrome.
  - Hémolyse : Bilirubine libre↑, LDH ↑, haptoglobine ↓.
  - Fer sérique ↑ et férritinémie ↑.
  - Électrophorèse de l'Hb :
    - si hémoglobinose H, fraction labile dite HbH (β 4).
    - si anémie Cooley : Hb A absente ou diminuée < 45 %, ↑↑ Hb F > 50 %, Hb A2 N ou ↑.
    - Si anasarque foeto-placentaire de Bart : Hb de Bart.

Examens complémentaires

- Groupage sanguine, Rh et phénotype étendu, RAI . Il est recommandé de pratiquer un phénotypage étendu dans les systèmes Kidd. (JK1, JK2), Duffy (FY1, FY2), MNSs (3,4) avant la première transfusion (grade AE, recommandations HAS 2014).
- Recherche atteinte cardiologique, hépatique, pancréatique, thyroïde…si hémochromatose.

Traitement

- Objectif : Hb > 10 g/dl
- Préventif des complications :
  - Éviter Fer per os et IV si STM. Éviter médicaments susceptibles de créer une hémolyse (AINS). Repos, hydratation, éviter le froid, l'hypoxie, l'alcool et le tabac. Supplémentation en acide folique
  - Vaccination anti pneumococcique, anti hépatite A et anti grippal
- Curatif
  - Transfusion sanguine régulière/mois avec CGA phénotypé étendu et compatibilisés. Surveiller la RAI. Il est recommandé d'utiliser des CGR phénotypés au minimum dans les systèmes RH et KEL1 (grade AE, recommandations HAS 2014).
  - Chélateur du fer (déféroxamine par voie parentérale/déférasirox par voie orale). Il est recommandé de mettre en œuvre, pour les thalassémies intermédiaires, un traitement par hydroxyurée, sans dépasser la dose journalière de 20 mg/kg/J (grade AE, recommandations HAS 2014).
  - Splénectomie indiquée si hypersplénisme.
  - L'allogreffe de cellules souches hématopoïétiques est le seul traitement curatif de la thalassémie. La recherche d'un donneur HLA compatible est recommandée chez l'enfant thalassémique majeur. Il est possible de proposer une cryopréservation des sangs placentaires de la fratrie. (Grade AE, recommandations HAS 2014).

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Oui.

Consultation préconceptionnelle

En cas de STM :

- Grossesse spontanée possible grâce aux chélateurs du fer.
- Grossesse est une situation à haut risque.
- L'atteinte cardiaque de l'hémochromatose constitue une contre-indication à la grossesse.
- Par prudence, arrêt des chélateurs du fer dès le diagnostic de la grossesse (tératogénicité inconnue).

Pendant la grossesse

- Recherche atteinte glandulaire de hémosidérose (diabète, hypothyroïdie) et optimiser le traitement endocrinien.
- Sérologies HIV, hépatite B et C connues.
- Groupage sanguin phénotype étendu et RAI.
- Vaccination anti-pneumococcique si splénectomisée.
- Transfusion systématique pour maintenir une Hb > 10 g/dl mais risque de surcharge volémique brutale et de défaillance cardiaque.
- Supplémentation en acide folique systématique.

Diagnostic anténatal

- Si couple à risque (électrophorèse de Hb chez 2 partenaires).
- Le risque d'hydrops fetalis de Bart doit conduire à un conseil génétique et une caractérisation des mutations. C'est une indication d'IMG.

Effets sur la grossesse

En cas STM :

- Fertilité possible (grâce aux chélateurs du fer).
- Complications maternelles de l'anémie et hémosidérose : pré-éclampsie, HTAG, Hématome rétro-placentaire, diabète gestationnel, infections urinaires.
- Si anasarque fœto-placentaire : risque de syndrome maternel en miroir (anasarque et OAP maternel induit par l'anasarque fœtal).

Effets de la grossesse

En cas de STM :

- Aggravation de l'anémie et de l'hémolyse avec augmentation des besoins transfusionnels dès le second trimestre (but : Hb> 10g/dl).
- Révélation ou aggravation d'une cardiopathie. Morbi-mortalité maternelle importante (insuffisance cardiaque, trouble du rythme).
- Favorise crise hypersplénisme si patiente non splénectomisée.
- Décompensation d'un diabète.

Risques fœtaux et néonataux

Complications de anémie et hypoxie : RCIU, FCS, prématurité, macrosomie si diabète. MFIU si hydrops fetalis.

Niveau de maternité

Maternité de proximité si thalassémies mineures.

Niveau 2-3si thalassémie majeure, en relation avec centre de référence des thalassémies.

Mode d'accouchement

Selon état clinique maternel et conditions obstétricales.

Accouchement par voie basse

Si STM :

- Dystocie + fréquent chez patiente non splénectomisée.
- Risque de décompensation cardiaque si hémochromatose.

- Sous analgésie optimale périmédullaire (césarienne + fréquente).
- Délivrance dirigée systématique et révision utérine au moindre doute.
- Sous antibiothérapie préventive si splénectomisée.

Césarienne

- Si STM :

Plus fréquente (dystocie par disproportion fœto-pelvienne en rapport avec la petite stature maternelle ou si hypersplénisme, atteinte cardiaque contre indiquant un long travail).

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Si thalassémies mineure : vérifier absence anémie.
- Si STM :
  - Avis spécialisé : NFS, électrophorèse Hb, férritinémie.
  - Évaluation cardiaque : surveillance FEV.
  - Transfusion préopératoire ou avant accouchement selon degré anémie (objectif Hb > 10g/dl).

Installation

Scope, PNI et SpO_2 en salle de naissance si STM.

Intubation

- Si thalassémie mineure : RAS.
- Si STM : risque intubation difficile si déformation osseuse. Intubation douce et prudente si ostéopénie, ostéoporose.

Anesthésie générale

Prévenir toute hypoxie, acidose, hypothermie et stase veineuse.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

- Si thalassémie mineure : RAS.
- Si STM : À privilégier car permet une analgésie optimale.
- Sous surveillance scope et SpO_2
- Sous oxygénothérapie Analgésie de l'accouchement efficace.
- Un cas clinique rapporte une paraplégie post péridurale par compression de EPD par masse paravertébrale résultant de hématopoïese extramédullaire. Résolution après transfusion sanguine.

Après accouchement

Post-partum

Si STM :

- Poursuivre programme transfusionnel. Reprise des chélateurs du fer.
- Thromboprophylaxie si thrombocytose post splénectomie.
- Normalisation des paramètres cardiaques en 5-6 mois.

Allaitement maternel

Si STM : Autorisé (sous chélateurs du fer) et supplémentation calcique et vitamine D

À retenir

- ▶ Hémoglobinopathie quantitative touchant les chaines β ou α de la globine.
- ▶ Si thalassémie mineure : les patientes sont asymptomatiques. La grossesse et l'accouchement se déroulent normalement.

- Si anasarque foeto-placentaire de Bart : MFIU au 2e ou 3e trimestre associée à une morbidité maternelle importante (syndrome maternel « en miroir » avec anasarque et OAP).
- Si syndrome thalassémique majeur :
  - les patientes présentent une anémie profonde chronique hémolytique avec déformation osseuse et retard staturo-pondéral et pubertaire.
  - Une grossesse spontanée est possible grâce aux chélateurs du fer. La grossesse est contre indiquée en cas d'atteinte cardiaque de l'hémochromatose.
  - Une stratégie transfusionnelle doit être élaborée pendant la grossesse et l'accouchement pour maintenir l'Hb > 10 g/dl. Une transfusion de CGA phénotypés et comptabilisés est recommandé, en dehors de l'urgence absolue.
  - L'accouchement par voie basse reste privilégié mais la césarienne est plus fréquente (dystocie, atteinte cardiaque).
  - Les techniques d'analgésies périmédullaires sont possibles. L'anesthésie générale est sans particularité. Un cas clinique rapporte une paraplégie post péridurale par compression de EPD par masse paravertébrale résultant de hématopoïese extramédullaire. Résolution après transfusion sanguine.
  - Centre de référence Maladies Rares (CRMR) des thalassémies. Lyon. Marseille : Dr I. Thuret. Hôpital enfants de la Timone. Marseille

Bibliographie

Tumian Nr, et al. J Obstet Gynaecol Res 2014;16:10.1111.
Voskaridou E, et al. Eur J Haematol 2014;93:492-9.
Ip HW, et al. Crit Rev Clin Lab Sc 2013;50:125-41.
Leung TY, et al. Best Pract Res Clin Obstet and Gynaecol 2012;26:37-51.

Thrombocytémie essentielle
Essential thrombocytemia

A.-S. Ducloy-Bouthors, B. Wibaut

Autre nom : Thrombocytémie primitive.

Généralités sur la pathologie

Définition

Syndrome myéloprolifératif (SMP) acquis caractérisé par un excès durable du taux de plaquettes avec une tendance à la thrombose et aux hémorragies.

Pathogénie

Emballement de la moelle osseuse.

Plusieurs centres référents : consultation pour le diagnostic et le traitement des cancers et leucémies de l'enfant et de l'adolescent.

Mode de transmission

Mutation V617F du gène JAK2 positif dans 50 % des TE.

Situations particulières

Appartient aux syndromes myeloprolifératifs Philadelphie (Ph)-négatifs incluant la thrombocytémie essentielle, la polyglobulie primitive (maladie de Vaquez) et la splénomégalie myéloïde chronique (myélofibrose avec métaplasie myéloïde de la rate).

Syndrome de Budd Chiari souvent associé.

Prévalence

1/3 330. (Âge médian au diagnostic 60 à 65 ans).

Sexe ratio

Prédominance masculine (2H / 1F).

Signes cliniques

- Prédisposition à la fois aux accidents vaso-occlusifs (intéressant les territoires cérébraux, coronariens ou la circulation périphérique des membres) et aux hémorragies.
- Asymptomatiques
- Troubles vasomoteurs (érythromélalgie),
- Thromboses artérielles et veineuses, oblitérations transitoires de la microcirculation dues aux plaquettes. Thromboses des artères de gros calibre, cause de mortalité-morbidité neurologique, cardiaque ou périphérique.
- Hémorragies spontanée ou postopératoires (surtout si plaquettes > 1 000 G/l).
- Splénomégalie rare.

Évolution, complications

- Thromboses artérielles ou veineuses.
- Hémorragies (surtout si plaquettes > 1 000 G/l).
- Transformations en leucémie aiguë ou myélodysplasie rare et tardive.

Diagnostic

- Thrombocytose > 600 G/l Hb normale, leucocytose N ou augmentée.
- Absence d'une autre cause de thrombocytose réactionnelle (carence en Fer, syndrome inflammatoire).
- Biopsie ostéo-médullaire : hyperplasie mégacaryocytaire isolée.
- Culture des progéniteurs mégacaryocytaires : Recherche mutation V617F de JAK2.

Traitement

- Selon les facteurs de risque thrombotique :
  - Risque faible (> 40 ans, absence d'antécédent thrombotique et plaq < 1 500 G/L) : pas de traitement.
  - Risque élevé (40 et 60 ans ou > 60 ans ou antécédent de thrombose ou plaquettes >1 500 G/l) : traitement avec
    - Si traitement cytoréducteur : objectif plaquettes < 400 G.
    - Avant 40 ans le traitement de 1re ligne est l'interféron.
    - Les traitements de seconde ligne sont l'hydroxyurée et l'anagrélide, molécules contre-indiquées au cours de la grossesse.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Oui, plus d'une centaine de cas (c'est le SMP le plus rencontré lors de la grossesse). Age < 40 ans dans 20 % des cas.

Consultation préconceptionnelle

- Conseillée avant la conception.
- l'hydroxyurée et l'anagrélide sont contre indiqués lors de la grossesse.
- Interféron Alpha possible pendant la grossesse.

Pendant la grossesse

- Évaluation du risque thrombotique. Incidence des complications thrombotiques varie de 2 à 4 %.
- Prévention du risque thrombotique pendant la grossesse (absence de recommandation) avec Aspirine systématique 75-100mg/j +/- HBPM préventif.
- Évaluation du risque hémorragique. Incidence des complications hémorragiques varie entre 4 et 9 %.
- Prévention du risque hémorragique : plus le chiffre des plaquettes est élevé, plus le risque hémorragique péripartum est important. Pas d'intérêt du PFA.

Diagnostic anténatal

Non indiqué.

Effets sur la grossesse

- Complications principalement fœtales (surtout si mutation Jak2 +) FCS.
- Anomalies de perfusion placentaire suite à thromboses (RCIU, MFIU, PE, HRP).

Effets de la grossesse

Chute importante des plaquettes. Majoration du risque thrombotique probable.

Risques fœtaux et néonataux

RCIU, MFIU

Niveau de maternité nécessaire

Avis hématologique nécessaire en début de grossesse, niveau de maternité en fonction du niveau de risque de la patiente.

Mode d'accouchement

Selon indications obstétricales.

Accouchement par voie basse

Possible.

Césarienne

Possible.

Hémorragie du post-partum
Transfusion plaquettaire et embolisation rapide.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Évaluation risque thrombotique et hémorragique.
- Évaluation cardiovasculaire et bilan vasculaire artériel.
- Connaitre le traitement préventif de thrombose.
- Chiffre plaquettes, Temps saignement, hémostase. Vérifier absence de déficit acquis en FvW.

Installation, intubation, anesthésie générale
RAS.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

- Contre-indiquée (risque hématome péri-rachidien).
- Possible si pas anomalie fonction des plaquettes, si hémostase N, si absence de déficit acquis en FvW. Ne pas se fier au chiffre de plaquettes.

Après accouchement

Post-partum

- Retour aux chiffres de plaquettes d'avant la grossesse dans le mois post-partum.
- Risque thrombose important : traitement préventif HBPM (dose et durée à ajuster selon risque thrombotique).

Allaitement maternel
Possible sous Interféron.

À retenir

- ▶ Syndrome myéloprolifératif (SMP) acquis par un excès durable du taux de plaquettes (> 600 G/l) avec une tendance à la thrombose et aux hémorragies (surtout si plaquettes > 1 000 G/l).
- ▶ La grossesse est rare mais à risque hémorragique (plus le chiffre plaquettes est élevé et/ou si déficit acquis en FvW) et à risque thrombotique. L'hydroxyurée et l'anagrélide sont contre-indiqués lors de la grossesse. Le risque de thromboses est prévenu par une association aspirine + HBPM. Les saignées sont réalisables (pour Ht < 42 %). L'aspirine est interrompu à 36-37 SA.
- ▶ Les anesthésies périmédullaires sont contre-indiquées (ne pas se fier au chiffre de plaquettes). L'anesthésie générale est sans particularité.
- ▶ Consultations pour le diagnostic et le traitement des cancers et leucémies de l'enfant et l'adolescent. Plusieurs CHU.

Bibliographie

Koh MB, et al. Best Pract Res Clin Obstet Gynaecol 2013;27:855-65.
Giraudet G, et al. Gynecol Obstet Fertil 2011;39:205-10.

Thyrotoxicose
Thyrotoxicosis

M. Bonnin, B. Storme, G. Rosano

Autres noms : thyréotoxicose, maladie de Basedow ou de Graves Basedow, hyperthyroïdie gestationnelle transitoire.

Généralités sur la pathologie

Définition

Excès d'hormones thyroïdiennes circulantes (thyroxine libre : T4L et triiodothyroxine libre : T3L).

Pathogénie

L'hyperthyroïdie est une thyrotoxicose due à un hyperfonctionnement inapproprié de la thyroïde.

- Maladie de Basedow (MB) ou Graves Basedow, maladie auto-immune, est l'étiologie la plus fréquente. Il existe une synthèse d'anticorps anti-récepteurs de la TSH (Ac-R TSH), ce qui entraine une production anormalement élevée d'hormones thyroïdiennes. Traitement par antithyroïdiens de synthèse (ATS).
- D'autres causes :
  - Inflammatoires : thyroïdite de De Quervain (contexte viral, syndrome grippal), thyroïdite infectieuse, thyroïdite post opératoire.
  - Nodulaires : nodule toxique, goitre multi nodulaire.
  - Iatrogène par surcharge iodée : amiodarone, produits de contraste iodés, interféron.
  - Factice : prise exogène d'hormones thyroïdiennes.
  - Hyperthyroïdie gestationnelle transitoire (souvent au 2e mois) : hCG ressemble à la TSH et est capable à forte concentration de stimuler la glande thyroïde. Parfois associée à hyperemesis gravidarium, à des tumeurs placentaires (môle hydatiforme), testiculaires ou ovariennes (choriocarcinome). Traitement ATS rarement nécessaire.

Mode de transmission

- MB : caractère familial dans 80 % et environnemental dans 20 %.
- Hyperthyroïdie gestationnelle : caractère familial ?

Incidence

0,38 nouveaux cas/1000 par an.

Prévalence

MB : 1 % de la population.

Sexe ratio

Prédominance féminine (MB : 7 F/1 H).

Signes cliniques

- Peuvent passer inaperçus si hyperthyroïdie gestationnelle transitoire (vomissements, tachycardie, nervosité, malaise général).
- Signes de la MB : goitre homogène et soufflant. Tachycardie sinusale de repos, palpitations, éréthisme (HTA + BdC claqués+ choc de pointe). Diarrhée motrice, asthénie, amyotrophie, perte de poids, polyphagie, syndrome polyuro-polydipsie.
- Tremblements des extrémités, hyperréflexie, nervosité, irritabilité.
- Hypersudation, mains moites. Ophtalmopathie ou dermopathie de Graves.

Complications de la MB

- Cardiothyréose : fibrillation auriculaire, insuffisance coronarienne, insuffisance cardiaque (10 %) à débit élevé, surtout Insuffisance ventriculaire droite.
- Crise aigüe thyrotoxique.
- Complication de l'orbitopathie basedowienne.

Diagnostic

- Bilan thyroïdien : ↓ TSH et ↑ T4L, anticorps anti thyroïdiens positifs si maladie auto-immune.
- Écho-Doppler thyroïdien, scintigraphie (pas chez la femme enceinte, plutôt IRM).
- Cytologie thyroïdienne.

Examens complémentaires

- NFS (polyglobulie, leuconeutropénie, anémie microcytaire).
- ECG (fibrillation auriculaire) Écho-Doppler cardiaque.

Traitement

- Anti thyroïdiens de synthèse (ATS), si MB :
  - Propylthiouracil (PTU).
  - Carbimazole ou méthimazole ou thiamazole.
  - Effets secondaires : agranulocytose (PNN< 0,5G/l), cytolyse, cholestase hépatique (1/10 000 hépatite médicamenteuse pour le PTU).
- Traitement symptomatique (pendant 1 mois, jusqu'à efficacité ATS) :
  - Repos, arrêt de travail, β-bloquants : propanolol et anxiolytique.
  - Réhydratation, traitement de l'hyperthermie.
  - Corticothérapie injectables, digoxine, furosémide si besoin.
  - Thromboprophylaxie préventive (curative si Fibrillation auriculaire)
- Thyroïdectomie, radiothérapie à iode 131 selon le type d'hyperthyroïdie.
- Contraception efficace.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

- MB : atteinte femme jeune (20-40 ans) : 0,2 % des grossesses, 90 % des hyperthyroïdies de la grossesse.
- Hyperthyroïdie gestationnelle transitoire : 2 % des grossesses.
- Cas décrit associée à la môle hydatiforme (voir fiche).

Consultation préconceptionnelle

- Il est déconseillé de démarrer une grossesse au cours d'une MB sans avis spécialisé.
- Les hormones thyroïdiennes maternelles passent très peu le placenta mais les anti-récepteurs de la TSH et les ATS oui. Le carbimazole peut être responsable de malformations très rares (omphalocèle, atrésie des choanes) et reste contre-indiqué les 8 premières semaines de grossesse.
- La radiothérapie par iode 131 reste contre-indiquée en perpartum et une grossesse est possible 6 mois à 1 an après la radiothérapie.
- L'hyperthyroïdie maternelle n'est pas une indication d'interruption de grossesse.

Pendant la grossesse

- Une surveillance biologique (T4L) sous ATS s'impose toutes les 2 à 4 semaines jusqu'à euthyroïdie puis tous les mois. Afin de prédire la survenue d'une hyperthyroïdie fœtale ou néonatale, il est souhaitable de déterminer les anti-récepteurs de la TSH au moins à la 28e sem.

- Si maladie connue :
  - Arrêt du neomercazole et poursuite du PTU.
- Si diagnostic pendant la grossesse :
  - Diagnostic difficile car les dosages thyroïdiens sont d'interprétation délicates durant la grossesse.
  - Le PTU est possible pendant la grossesse.
  - Une thyroïdectomie est possible au 2eme trimestre.

Diagnostic anténatal

Recherche hyperthyroïdie fœtale (tachycardie, goitre, maturation osseuse précoce).

Effets sur la grossesse

- FCS, prématurité, HRP, pré éclampsie, hémorragie (si crise thyrotoxique).
- Défaillance cardiaque maternelle.

Effets de la grossesse

- La grossesse est responsable d'une stimulation thyroïdienne par augmentation de la TBP (par œstrogènes et hCG), d'un effet TSH-like de hCG et d'une désiodation des hormones thyroïdiennes (par le placenta). Il en résulte une augmentation de la taille de la thyroïde pendant la grossesse de 15 %.
- Si MB non traitée :
  - Aggravation au premier trimestre.
  - Amélioration au second trimestre.
  - Rechute en post-partum.
  - Favorise et aggrave la défaillance cardiaque.
  - Risque de crise thyrotoxique.

Risques fœtaux et néonataux

- La thyroïde fœtale est en place dès 7 SA et elle fonctionne à partir de la 20e SA. Les hormones thyroïdiennes maternelles passent très peu le placenta mais l'iode, la TRH et les anticorps oui.
- Sans traitement (passage placentaire des Ac-R TSH) :
  - Hyperthyroïdie fœtale avec tachycardie, RCIU, accélération ossification, goître, malformations, mort fœtale.
  - Hyperthyroïdie néonatale transitoire ou secondaire.
  - Anomalies de l'axe hypophysaire chez l'enfant.
- Avec traitement (passage placentaire des ATS) :
  - Tératogénicité du carbimazole et du méthimazole (omphalocèle, atrésie des choanes)
  - Hypothyroïdie fœtale, goitre fœtal.

Niveau de maternité

Niveau 3 (collaboration endocrinologue, néonatologue, réanimation adulte).

Mode d'accouchement

Selon complications maternelles. Injection lente des ocytociques.

Accouchement par voie basse

Contre-indiqué si défaillance cardiaque.

Césarienne

Si défaillance cardiaque ou pré éclampsie sévère ± en contexte d'urgence.

Hémorragie du post-partum

Pas de risque majoré.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Bilan thyroïdien. Bilan cardiaque, fonction ventriculaire.
- Bilan goitre éventuel : échographie, IRM.

Installation

Pression artérielle sanglante (si arythmie, défaillance cardiaque, crise thyrotoxique).

Intubation

- Risque d'intubation difficile en cas de goitre.
- Se méfier d'un goitre plongeant, endo-thoracique (imagerie nécessaire).
- Préférer intubation vigile si besoin.

Anesthésie générale

- Sans particularité si euthyroïdie (nécessite 6-8 semaines de ATS).
- Si crise thyrotoxique.
  - Anxiolyse (non médicamenteuse voir midazolam < 0,02 mg/kg).
  - Éviter drogues tachycardisantes (kétamine, atropine).
  - Intérêt de l'esmolol en péri-operatoire (0,5 mg/kg IVL sur 1 minute).

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

- Péridurale possible. Éviter les solutions adrénalinées (car taux importants de T4L augmentent le nombre de récepteurs β adrénergique et risque de réponse cardiovasculaire exagérée).
- Rachianesthésie contre-indiquée si défaillance cardiaque. Prévention hypotension : remplissage + petite dose phénylephrine (20-40 µg).

Après accouchement

Post-partum

- Surveillance clinique et biologique (TSH et T4L) car risque hyperthyroïdie maternelle peut s'exacerber ou récidiver dans les 2 à 6 mois après l'accouchement.
- Risque thyrotoxicose néonatale (ATS souvent nécessaire chez le nouveau-né) ou hypothyroïdie iatrogène.

Allaitement

- Les ATS sont sécrétés dans le lait (le PTU moins que le carbimazole) mais à faible dose, l'allaitement maternel est possible à distance de la prise médicamenteuse et avec une surveillance régulière de la TSH de l'enfant. Valider autorisation avec un avis spécialisé.
- Possible sous PTU.À éviter sous carbimazole (possible si maxi 30 mg/j).

À retenir

- ▶ Hyperfonctionnement inapproprié de la thyroïde. La maladie de Basedow (MB) est l'étiologie la plus fréquente, elle touche 0,2 % des femmes enceintes. Les hormones thyroïdiennes maternelles passent très peu le placenta mais les anti-récepteurs de la TSH et les antithyroïdiens de synthèse (ATS) oui.
- ▶ Si MB connue :
  - Il est déconseillé de démarrer une grossesse sans avis spécialisé en raison du risque tératogène des traitements (conception possible 6 mois à 1 an après radiothérapie, carbimazole, méthimazole ou thiamazole contre-indiqués), de la morbi-

dité maternelle (risque décompensation cardiaque, crise thyréotoxique), fœtale et néonatale (hyperthyroïdie fœtale ou néonatale) importante.

- La grossesse nécessite une PEC spécialisée multidisciplinaire et une surveillance étroite. Afin de prédire la survenue d'une hyperthyroïdie fœtale ou néonatale, il est souhaitable de déterminer les anti-récepteurs de la TSH à la 28e SA. Une surveillance biologique (T4L) sous ATS s'impose toutes les 2 à 4 semaines jusqu'à euthyroïdie puis tous les mois.

▶ Si MB diagnostiquée pendant la grossesse :

- Le diagnostic reste difficile car les dosages thyroïdiens sont d'interprétation délicate durant la grossesse. Le PTU est possible pendant la grossesse. Une thyroïdectomie est possible au 2eme trimestre.
- Les techniques d'anesthésie privilégient les anesthésies périmédullaires (éviter les solutions adrénalinées). L'anesthésie est sans particularité en cas d'euthyroïdie (nécessite 6-8 semaines de l'ATS). Les drogues tachycardisantes sont à éviter (kétamine, atropine).
- Risque de rebond d'hyperthyroïdie maternelle en post-partum.

▶ Cas particulier de l'hyperthyroïdie gestationnelle transitoire qui touche 2 % des femmes enceintes, souvent au 2e mois. Elle est parfois associée à hyperemesis gravidarium, à des tumeurs placentaires (môle hydatiforme), testiculaires ou ovariennes (choriocarcinome). Un traitement par ATS est rarement nécessaire.

▶ Centres de référence des maladies endocriniennes rares de la croissance (CRMERC).

Bibliographie

Diagnostic et surveillance biologique de l'hyperthyroïdie de l'adulte. Recommandations pour la pratique clinique. ANAES: Février; 2000.
Laurberg P, et al. Eur J Endocrinol 2009;160:1-8.
Sheffield JS, et al. Am J Obstet Gynecol 2004;190:211-7.

Transplantation cardiaque/ cœur-poumon

Cardiac/Heart or heart-lung transplantation

P.-Y. Dewandre, D. Chassard

Généralités sur la pathologie

Définition

Traitement de référence de l'insuffisance cardiaque terminale évolutive malgré un traitement adapté.

Indications

- Cardiopathies ischémiques ou dilatées : 90 %.
- Cardiopathies congénitales : 2 %.
- Autres cardiopathies : 8 %.

Types

Greffe issu d'un donneur décédé. Greffe simple ou combinée : cœur-poumon.

Évolution, complications

- Complications communes à toute transplantation :
  - Rejet du greffon contre hôte.
  - Pré-éclampsie.
  - Effets secondaires des immunosuppresseurs (HTA, hyperglycémie, insuffisance rénale).
  - Infections (CMV, hépatite virale).
  - Comorbidités associées (diabète, infarctus, AVC).
- Évolution de la pathologie initiale :
  - Grossesse à haut risque sur le plan maternel et fœtal, nécessitant une PEC multidisciplinaire : cardiologue compétent en transplantation, obstétricien, anesthésiste, néonatologue, psychologue et généticien…

Diagnostic

Connaissance de l'âge du greffon.

Traitement

- Corticothérapie.
- Immunosuppresseurs.
- Statines.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

1er cas décrit en 1988. Base de données US & UK : 58 parturientes greffées. 103 grossesses, 107 naissances.

Consultation préconceptionnelle

- Grossesse autorisée si : (principes généraux)
  - Greffon fonctionnel, absence de rejet (stabilisation du traitement immunosuppresseurs), stabilité des comorbidités (diabète, HTA), absence de processus infectieux évolutif.
  - Modulation des médicaments fœto-toxiques ou tératogènes.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

- Grossesse autorisée post TC si
  - Si délai > 1 an après TC.
  - État général compatible avec bon pronostic obstétrical.
  - Fonction cardiaque stable.
  - Sans épisode de rejet récent.
  - Avec un traitement immunosuppresseur équilibré et stable.
  - Modulation des médicaments fœto-toxiques ou tératogènes :
    - Poursuite corticoïdes.
    - Cyclosporine possible en adaptant les doses.
    - Azathioprine < 2 mg/kg.
    - Mycophénéolate, Rapamucine stop 6 semaines avant conception.
    - Stop Statines, IEC, ARA2, Diurétiques
  - La majorité des grossesses aboutit à une naissance vivante.
  - Incidence d'interruption médicale de grossesse identique à la population générale
  - L'espérance de vie maternelle potentiellement réduite doit être considérée.

NB : 50 % des grossesses ne sont pas planifiées.

Prise en charge lors de la grossesse

- Poursuite corticoïdes.
- Arrêt des statines pendant la grossesse malgré un risque tératogène faible.
- Cyclosporine et azathioprine peuvent être maintenus.
- Voir tableau Immunosuppresseurs, grossesse et allaitement.

Effets sur la grossesse

- Incidence accrue de complications maternelles.
- HTA 40 %
- Pré-éclampsie 18 %.
- Infections 13 % (virales, mycotiques, opportunistes) respiratoires, urinaires, vaginales, favorisées par le traitement immunosuppresseur.
- Rejet 11 %.
- Diabète 2 %.
- Pas de majoration du risque de cardiomyopathie du péripartum.

Effets de la grossesse

- Augmentation du travail cardiaque, du débit cardiaque et de la consommation d'O_2.
- Bonne adaptation du cœur transplanté si fonction stable.

Risques fœtaux et néonataux

Communs à toute transplantation : prématurité et hypotrophie, risques secondaires à immunosuppresseurs (infection CMV).

Niveau de maternité

Niveau 3 pour une collaboration étroite avec l'équipe de greffe.

Mode d'accouchement

Selon indications obstétricales. Privilégier AVB mais césarienne plus fréquente (50 %).

Accouchement par voie basse

Autorisé et souhaité.

Césarienne

- Plus fréquent (50 %). ALR privilégiée.

- Gestion prudente du remplissage.
- Réponse peu prévisible aux agents vaso-actifs.
- Cœur dénervé.
- Privilégier les molécules à action directe *vs* indirecte.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- ECG, écho, fonction rénale et hépatique.
- Dysfonction du greffon impose exploration appropriée y compris biopsie myocardique.
- Sérologies.
- Rechercher HTA, PE, diabète.

Particularités

- Attention aux effets secondaires et interactions des immunosuppresseurs (voir tableau Immunosuppresseurs et anesthésie).
- Majorer corticothérapie.
- Antibioprophylaxie systématique.
- Précautions antiseptiques importantes (équipement stérile pour pose APM).
- Maintenir une diurèse > 1 ml/kg/h.

Installation

Monitoring invasif au cas par cas. Attention au risque de compression (ostéomalacie, neuropathie diabétique ou liée aux immunosuppresseurs).

Intubation

- ↑ du risque de pneumopathie d'inhalation si ciclosporine, corticoïdes
- Prévention anti-acide.

Anesthésie générale

Stabilité hémodynamique, morphinique à l'induction. Interactions immunosuppresseurs et agents anesthésiques : stop ciclosporine le matin si AG.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

- Précautions asepsie strictes.
- Péridurale d'indication médicale (réduit les répercussions hémodynamiques du travail et de la douleur).
- Préférer techniques continues pour la stabilité hémodynamique. Titration prudente.
- Gestion prudente du remplissage. Réponse peu prévisible aux agents vasoactifs (cœur dénervé). Privilégier les molécules à action directe *vs* indirecte.

Après accouchement

Post-partum

- Poursuivre traitement immunosuppresseurs et adapter les doses en fonction des dosages plasmatiques des médicaments (ciclosporine).
- Insister sur importance de prise des immunosuppresseurs.

Allaitement maternel

- Le passage des médicaments immunosuppresseurs dans le lait maternel rend l'allaitement controversé et classiquement contrindiqué.
- Voir tableau Immunosuppresseurs, grossesse et allaitement.

À retenir

- Recommandations générales :
  - Grossesse à risque : discussion collégiale avec équipe greffe.
  - Grossesse à planifier > 1 an post transplantation.
  - Limiter monitorage invasif et asepsie stricte.
  - Antibioprophylaxie.
  - Risque HTA, PE, infection (CMV, hépatite), rejet…
  - Poursuite et majoration des corticoïdes.
  - Modulation des immunosuppresseurs.
  - Surveillance fonction rénale et PA et optimisation de volémie.
  - AVB à privilégier mais césarienne plus fréquente.
  - Risques fœtaux : prématurité, hypotrophie, effets tératogènes des immunosuppresseurs

Chez la femme avec une bonne fonction cardiaque post-transplantation, la grossesse n'a pas d'impact sur la greffe ni sur la survie de la patiente.

Bibliographie

Naqvi TZ. Future Cardiol 2014;10:759-68.
Vos R, et al. Best Pract Res Clin Obstet Gynaecol 2014;28:1146-62.
Abdalla M, et al. Semin Perinatal 2014;38:318-25.

Transplantation hépatique

Liver transplantation

R. Fuzier

Généralités sur la pathologie

Définition

Greffe dans le cadre d'une insuffisance hépatique terminale.

Indications

- Hépatite fulminante (intoxication paracétamol, hépatite virale).
- Cirrhose décompensée.
- Carcinome hépatocellulaire.
- Autres : polykystose hépatique, syndrome Budd-Chiari…

Types

Greffe isolée ou combinée (foie-poumon).

Évolution, complications

- Complications communes à toute transplantation
  - Rejet du greffon contre hôte.
  - Pré-éclampsie.
  - Effets secondaires des immunosuppresseurs (HTA, hyperglycémie, insuffisance rénale).
  - Infections (CMV, hépatite virale).
  - Comorbidités associées (diabète, infarctus, AVC).
  - Évolution de la pathologie initiale.
- Complications particulières à la transplantation hépatique :
  - HTA, PE
  - Profil insulinorésistance : dyslipidémie, diabète, obésité, HTA.
  - Thrombose artère hépatique.
  - Complications biliaires : fistule biliaire, cholangite sclérosante…
  - Risque de cancers cutanés, hématopoïétiques, tumeurs solides.

Diagnostic

Connaissance de l'âge du greffon.

Traitement

- Corticothérapie
- Immunosuppresseurs

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Nombreux cas.

Consultation préconceptionnelle

- Grossesse autorisée si : (principes généraux)
  - Greffon fonctionnel.
  - Absence de rejet : stabilisation du traitement immunosuppresseurs.
  - Stabilité des comorbidités (diabète, HTA).
  - Absence de processus infectieux évolutif.
  - Modulation des médicaments foeto-toxiques ou tératogènes.

- Grossesse autorisée post TF si :
  - Si délai > 1 an après TF (période idéale : 2 ans).
  - État général compatible avec bon pronostic obstétrical.
  - Stabilité de fonction hépatique.
  - Peu de risques liés à d'éventuels effets tératogènes des immunosuppresseurs.

Prise en charge lors de la grossesse

- Prévention MST (si hépatite).
- Poursuite corticoïdes.
- Cyclosporine et azathioprine peuvent être maintenus.
- Voir tableau Immunosuppresseurs, grossesse et allaitement.

Effets sur la grossesse

Grossesse d'évolution normale. Risque HTA et pré-éclampsie.

Effets de la grossesse

Pas aggravation particulière.

Risques fœtaux et néonataux

- Communs à toute transplantation : prématurité et hypotrophie, risques secondaires à immunosuppresseurs (infection CMV).
- RCIU, infection sac amniotique.

Niveau de maternité

Niveau 3 pour une collaboration étroite avec l'équipe de greffe.

Mode d'accouchement

- Selon indications obstétricales.
- Privilégier AVB mais césarienne plus fréquente.

Accouchement par voie basse

Possible (exceptionnel rein praevia).

Césarienne

- Plus fréquente (si infection herpétique).
- Adaptation de la technique chirurgicale à la présence du rein.

Hémorragie du post-partum

Risque théorique majoré si déficit en vitamine K sur cholestase gravidique.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

Hépatique

Particularités

- Attention aux effets secondaires et interactions des immunosuppresseurs (voir tableau Immunosuppresseurs et anesthésie).
- Majorer corticothérapie. Antibioprophylaxie systématique.
- Précautions antiseptiques importantes (équipement stérile pour pose APM).
- Maintenir une diurèse > 1 ml/kg/h.

Installation

Attention au risque de compression (ostéomalacie, neuropathie diabétique ou liée aux immunosuppresseurs).

Intubation

- ↑ du risque de pneumopathie d'inhalation si ciclosporine, corticoïdes
- Prévention anti-acide.

Anesthésie générale

- Halogénés (attention à hépatotoxicité) : sévorane possible.
- Interactions immunosuppresseurs et agents anesthésiques : stop ciclosporine le matin si AG.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

Possible, après avoir évalué les possibles neuropathies.

Après accouchement

Post-partum

- Éviter tout médicament hépatotoxiques.
- Surveillance : fonction hépatiques, glycémie…
- Poursuivre traitement immunosuppresseurs et adapter les doses en fonction des dosages plasmatiques des médicaments (cyclosporine).

Allaitement maternel

- Le passage des médicaments immunosuppresseurs dans le lait maternel rend l'allaitement controversé et classiquement contrindiqué.
- Voir tableau Immunosuppresseurs, grossesse et allaitement.

À retenir

- Recommandations générales :
  - Grossesse à risque : discussion collégiale avec équipe greffe.
  - Grossesse à planifier > 1 an post transplantation.
  - Limiter monitorage invasif et asepsie stricte.
  - Antibioprophylaxie.
  - Risque HTA, PE, infection (CMV, hépatite), rejet…
  - Poursuite et majoration des corticoïdes.
  - Modulation des immunosuppresseurs.
  - Surveillance fonction rénale et PA et optimisation de volémie.
  - AVB à privilégier mais césarienne plus fréquente.
  - Risques fœtaux : prématurité, hypotrophie, effets tératogènes des immunosuppresseurs
- La grossesse n'est pas un événement rare après une transplantation hépatique et aboutit le plus souvent à la naissance d'un enfant vivant sans aucune malformation.
- Délai idéal transplantation foie-grossesse : 1-2 ans.

Bibliographie

Jabiry-Zieniewicz Z, et al. Int J Gynaecol Obstet 2015;128:27-9.
Ramirez CB, et al. Best Pract Res Clin Obstet Gynaecol 2014;28:1137-45.
Songin T, et al. Ann Transplant 2014;19:660-6.

Transplantation pulmonaire

Pulmonary transplantation

J. Corouge, L. Wémeau, A.-S. Ducloy-Bouthors

Généralités sur la pathologie

Définition

- Greffe d'un poumon, issu d'un donneur d'organe dans le cadre d'une insuffisance respiratoire terminale.
- Indications :
  - Mucoviscidose (30 %).
  - BPCO-emphysème (29 %).
  - Fibrose pulmonaire idiopathique (22 %) HTAP, Dilatation bronches.

Types

Greffe simple (uni-pulmonaire bi-pulmonaire) ou combinée : cœur-poumon ou poumon-foie (mucoviscidose).

Évolution, complications

- Complications communes à toute transplantation
  - Rejet du greffon contre hôte.
  - Pré-éclampsie.
  - Effets secondaires des immunosuppresseurs (HTA, hyperglycémie, insuffisance rénale).
  - Infections (CMV, hépatite virale).
  - Comorbidités associées (diabète, infarctus, AVC).
  - Évolution de la pathologie initiale.
  - Grossesse à très haut risque sur le plan maternel (risque d'aggravation de l'état respiratoire), nécessitant une PEC multidisciplinaire : pneumologue, cardiologue compétents en transplantation, obstétricien, anesthésiste, néonatologue, psychologue et généticien…
- Complications spécifiques :
  - Rejet plus important.
  - Bronchiolite oblitérante (ou rejet chronique) : dégradation irréversible de la fonction respiratoire (35-65 % des patients à 5 ans post greffe).
  - Infections, HTA, insuffisance rénale chronique, diabète, hyperlipémie.

Diagnostic

Connaissance de l'âge du greffon.

Traitement

- Corticothérapie.
- Immunosuppresseurs.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Rares cas.

Consultation préconceptionnelle

- Grossesse autorisée si : (principes généraux)
  - Greffon fonctionnel.
  - Absence de rejet : stabilisation du traitement immunosuppresseurs.

- Stabilité des comorbidités (diabète, HTA).
- Absence de processus infectieux évolutif.
- Modulation des médicaments fœto-toxiques ou tératogènes.

- Grossesse autorisée post TP si :
  - Si délai > 1 an après TP (période optimale : 2 ans)
  - Absence de rejet.
  - Stabilité de la fonction respiratoire : NYHA 1.
  - Fonction cardiaque préservée (échographie).
  - Absence de lésions athérosclérose à coronarographie.
  - Stabilité des comorbidités (diabète, fonction rénale).
  - Absence de processus infectieux évolutif.
- Information :
  - Majoration du risque de rejet.
  - Médiane de survie après transplantation pulmonaire : environ 5 ans. La forte probabilité, pour la mère de ne pas voir son enfant grandir doit être évoquée.

Prise en charge lors de la grossesse

- Poursuite corticoïdes.
- Cyclosporine et azathioprine peuvent être maintenus.
- Voir tableau Immunosuppresseurs, grossesse et allaitement.

Effets sur la grossesse

HTA gravidique et préclampsie plus fréquente. Diabète gestationnel plus fréquent.

Effets de la grossesse

Risque de rejet aigu augmenté. Déclin accéléré de la fonction respiratoire.

Risques fœtaux et néonataux

Communs à toute transplantation : prématurité et hypotrophie, risques secondaires à immunosuppresseurs (infection CMV).

Niveau de maternité

Niveau 3 pour une collaboration étroite avec l'équipe de greffe.

Mode d'accouchement

- Selon indications obstétricales.
- Privilégier AVB mais césarienne plus fréquente.

Accouchement par voie basse

Possible mais limiter les efforts expulsifs.

Césarienne

Plus fréquente.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

Histoire de transplantation (date de greffe, position greffon, immunosuppresseurs et rejet éventuel). Recherche signe de rejet. Évaluation respiratoire et cardiaque et de la maladie sous-jacente.

Particularités

- Attention aux effets secondaires et interactions des immunosuppresseurs (voir tableau Immunosuppresseurs et anesthésie).
- Majorer corticothérapie. Antibioprophylaxie systématique.
- Précautions antiseptiques importantes (équipement stérile pour pose APM).

Installation

Attention au risque de compression (ostéomalacie, neuropathie diabétique ou liée aux immunosuppresseurs).

Intubation

- ↑ du risque de pneumopathie d'inhalation si ciclosporine, corticoïdes
- Prévention anti acide.

Anesthésie générale

- A éviter au bénéfice de l'ALR. Éviter hyperventilation (maintien d'une capnie normale). Halogénés (attention à hépatotoxicité) : sévoflurane possible.
- Interactions immunosuppresseurs et agents anesthésiques : stop ciclosporine le matin si AG.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

Possible, après bilan des possibles neuropathies.

Après accouchement

Post-partum

- Poursuivre traitement immunosuppresseurs et adapter les doses en fonction des dosages plasmatiques des médicaments (ciclosporine).
- Mise en place contraception efficace (contre-indication des œstro-progestatifs).

Allaitement maternel

- Le passage des médicaments immunosuppresseurs dans le lait maternel rend l'allaitement controversé et classiquement contrindiqué.
- Voir tableau Immunosuppresseurs, grossesse et allaitement.

À retenir

- Recommandations générales :
  - Grossesse à risque : discussion collégiale avec équipe greffe.
  - Grossesse à planifier > 1 an post-transplantation.
  - Limiter monitorage invasif et respecter une asepsie stricte.
  - Antibioprophylaxie.
  - Risque HTA, PE, infection (CMV, hépatite), rejet…
  - Poursuite et majoration des corticoïdes.
  - Modulation des immunosuppresseurs.
  - Surveillance fonction rénale, PA et optimisation de volémie.
  - AVB à privilégier mais césarienne plus fréquente.
  - Risques fœtaux : prématurité, hypotrophie, effets tératogènes des immunosuppresseurs.
  - La grossesse est à très haut risque en raison d'une surmortalité secondaire à l'augmentation de l'incidence de rejet et de bronchiolite oblitérante.

Bibliographie

Brosens I, et al. Best Pract Res Clin Obstet Gynaecol 2014;28:1211-21.
Vos R, et al. Best Pract Res Clin Obstet Gynaecol 2014;28:1146-62.
Greene CL, et al. Transplantation 2014;98:692-4.

Transplantation rénale

Kidney transplantation

F. Bayoumeu, A. Castel, M. Verniolle, J. Etcheverry,
M. Guyonnet

Généralités sur la pathologie

Définition

- Greffe en position pelvienne d'un rein issu d'un donneur d'organe dans le cadre d'une insuffisance rénale terminale. C'est la première transplantation d'organes.
- Indications : insuffisance rénale chronique terminale.

Types

- Greffe issu d'un donneur décédé (+ fréquent) ou vivant.
- Greffe simple ou combinée : rein-pancréas (exceptionnelle).

Évolution, complications

- Complications communes à toute transplantation
  - Rejet du greffon contre hôte.
  - Pré-éclampsie.
  - Effets secondaires des immunosuppresseurs (HTA, hyperglycémie, insuffisance rénale). Infections (CMV, hépatite virale).
  - Comorbidités associées (diabète, infarctus, AVC).
  - Évolution de la pathologie initiale.
  - Grossesse à haut risque sur le plan maternel et fœtal, nécessitant une PEC multidisciplinaire : néphrologue compétent en transplantation, obstétricien, anesthésiste, néonatologue, psychologue et généticien…
- Complications spécifiques :
- HTA, PE. Néphrotoxicité de ciclosporine.
- Perturbations préexistantes à TR et persistantes : hypercalcémie (hyperPTH).

Diagnostic

Connaissance de l'âge du greffon.

Traitement

- Corticothérapie immunosuppresseurs : cyclosporine, tacrolimus, azathioprine, mycofenolate mofetil.
- Antihypertenseurs.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

- 1er cas de grossesse chez transplantée rénale : 1963
- Nombreux > 10 000 grossesses.

Consultation préconceptionnelle

- Grossesse autorisée si (principes généraux) :
  - Greffon fonctionnel.
  - Absence de rejet : stabilisation du traitement immunosuppresseurs.
  - Stabilité des comorbidités (diabète, HTA).
  - Absence de processus infectieux évolutif.
  - Modulation des médicaments fœto-toxiques ou tératogènes.
- Grossesse autorisée post-TR si :
  - Délai > 1 an après TR (période optimale : 2 à 5 ans).

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

- État général compatible avec bon pronostic obstétrical.
- Fonction rénale stable : créat < 133 μmol/l.
- Protéinurie négative ou < 500 mg/24h.
- HTA contrôlée avec traitement et PA < 140/90 mm Hg.
- Modulation des médicaments fœto-toxiques ou tératogènes :
  - Poursuite corticoïdes.
  - Ciclosporine possible en adaptant les doses.
  - Azathioprine < 2 mg/kg.
  - Mycophénéolate, rapamycine stop 6 semaines avant conception.
  - Stop IEC, ARA2, diurétiques.

Prise en charge lors de la grossesse
- Poursuite corticoïdes.
- Ciclosporine et azathioprine peuvent être maintenus.
- Voir tableau Immunosuppresseurs, grossesse et allaitement.

Effets sur la grossesse
- Taux de grossesses vivantes (73,5 %) > population générale (66,7 %).
- Taux de fausses couches (14 %) < population générale (17,1 %).
- Complications obstétricales : césarienne (56,9 %), accouchement prématuré (45,6 %), pré-éclampsie (27 %), diabète gestationnel (8 %) > population générale (respectivement, 31,9 %, 12,5 %, 3,8 %, 3,9 %).
- Pronostic de la grossesse inversement lié à l'âge maternel et meilleur pour un délai greffe grossesse > 1 an.
- Risque HTA et pré-éclampsie

Effets de la grossesse
- La fonction rénale à long terme dépend du DFG à la conception, de l'HTA, de la protéinurie et du rejet aigu (3-9 %).
- Généralement pas d'altération du greffon, ni de l'espérance de vie.
- Perte du greffon en post-partum plus fréquente chez les patientes à créatinine élevée (> 133 μmol/L) et protéinuriques (> 300 mg/24h).

Risques fœtaux et néonataux
- Communs à toute transplantation : prématurité et hypotrophie, risques secondaires à immunosuppresseurs (infection CMV).
- Âge gestationnel à la naissance < population générale en lien avec l'HTA préexistante.
- Poids de naissance < population générale, en lien avec l'HTA préexistante.
- Tératogénicité des IEC et ARA2.

Niveau de maternité
Niveau 3 pour une collaboration étroite avec l'équipe de greffe.

Mode d'accouchement
Selon indications obstétricales. Privilégier AVB mais césarienne plus fréquente.

Accouchement par voie basse
Possible (exceptionnel rein praevia).

Césarienne
- Plus fréquente (si infection herpétique).
- Adaptation de la technique chirurgicale à la présence du rein.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

• Néphrologique (date de greffe, position greffon, immunosuppresseurs et rejet éventuel). Recherche signe de rejet : douleur lombaire, oligurie, protéinuie, HTA, troubles de fonction rénale.
• 1ere cause de mortalité chez greffe du rein : complications cardiovasculaires.

Particularités

• Attention aux effets secondaires et interactions des immunosuppresseurs (voir tableau Immunosuppresseurs et anesthésie).
• Majorer corticothérapie antibioprophylaxie systématique.
• Précautions antiseptiques importantes (équipement stérile pour pose APM).
• Maintenir une diurèse > 1 ml/kg/h.

Installation

Attention au risque de compression (ostéomalacie, neuropathie diabétique ou liée aux immunosuppresseurs).

Intubation

• ↑ du risque de pneumopathie d'inhalation si ciclosporine, corticoïdes.
• Prévention anti acide.

Anesthésie générale

• À éviter au bénéfice de l'ALR. Éviter hyperventilation (maintien d'une capnie normale). Halogénés (attention à hépatotoxicité) : sévorane possible.
• Interactions immunosuppresseurs et agents anesthésiques : stop ciclosporine le matin si AG.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

• Possible.
• Évaluer les possibles neuropathies.

Après accouchement

Post-partum

• Maintien d'une diurèse > 1 ml/kg/h.
• AINS contre indiqués.
• Éviter tout médicament néphrotoxique.
• Surveillance : fonction rénale, protéinurie, PA. Poursuivre traitement immunosuppresseurs et adapter les doses en fonction des dosages plasmatiques des médicaments (cyclosporine).

Allaitement maternel

• Le passage des médicaments immunosuppresseurs dans le lait maternel rend l'allaitement controversé et classiquement contrindiqué.
• Voir fiche Immunosuppresseurs, grossesse et allaitement.

À retenir

- Recommandations générales :
  - Grossesse à risque : discussion collégiale avec équipe greffe.
  - Grossesse à planifier > 1 an post transplantation.
  - Limiter monitorage invasif et Asepsie stricte.

- Antibioprophylaxie.
- Risque HTA, PE, infection (CMV, hépatite), rejet…
- Poursuite et majoration des corticoïdes.
- Modulation des immunosuppresseurs.
- Surveillance fonction rénale et PA et optimisation de volémie.
- AVB à privilégier mais césarienne plus fréquente.
- Risques fœtaux : prématurité, hypotrophie, effets tératogènes des immunosuppresseurs.

▶ Chez la femme avec une bonne fonction rénale post-transplantation, la grossesse n'a pas d'impact sur la greffe ni sur la survie de la patiente.

▶ Le délai idéal entre transplantation rénale et grossesse est de 2 ans.

Bibliographie

Carney EF. Nat Rev Nephrol 2015; 11: in press.
Songin T, et al. Ann Transplant 2014;19:660-6.
Debska-Slizien A, et al. Transplant Proc 2014;46:2668-72.
Blume C, et al. Transplantation 2013;95:222-7.

Tuberculose

Tuberculosis

V. Fuzier, E. Morau, R. Fuzier

Autres noms : mal de Pott, Spondylodiscite tuberculeuse.

Généralités sur la pathologie

Définition

Infection due à *Mycobacterium tuberculosis*. Maladie à déclaration obligatoire.

Pathogénie

Le bacille de Koch est un bacille acido-alcoolo-résistant (BAAR), à multiplication intra- et extracellulaire, à croissance lente et à métabolisme aérobie strict. Il est toujours pathogène chez l'homme.

Mode de transmission

Transmission interhumaine par voie aérienne.

Types

Il existe 3 espèces :

- *Mycobacterium tuberculosis*.
- *Mycobacterium bovis* (plus rarement).
- *Mycobacterium africanum* (plus rarement).

Situation particulière

Maladie de Pott ou spondylodiscite tuberculeuse.

Prévalence

1/3 de la population mondiale atteinte. 9/100 000 adultes en France.

Sexe ratio

Prédominance masculine.

Signes cliniques

- Primo-infection tuberculeuse (1-3 mois) : asymptomatique le plus souvent. Atteinte pulmonaire avec formation d'un granulome centré par la nécrose caséeuse. L'évolution se fait le plus souvent par la guérison (90 %). La persistance des mycobactéries, qui se multiplient lentement, peut être responsable d'une infection tuberculeuse latente (10 %), qui est elle aussi asymptomatique.
- Tuberculose maladie : dissémination par voie lymphatique ou hématogène vers les tissus avec atteinte des corps vertébraux (mal de Pott, spondylodiscite), des surrénales, des méninges et des reins….

Évolution, complications

- Guérison quasi-constante sous traitement adapté et suivi.
- Évolution si non-traitée : mortelle dans 50 % des cas, guérison spontanée (25 %) ou évolution chronique (25 %).
- Complications respiratoires : troubles ventilatoires, tuberculose pulmonaire commune, fibrose pulmonaire, tuberculose miliaire.

Diagnostic

- Test cutanés à la tuberculine, positif voire phlycténulaire.
- Isolement du BAAR (expectorations LCR, liquide pleural, biopsies osseuses).
- Mise en culture et PCR.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Examens complémentaires

- Radiologie pulmonaire : infiltrats des apex avec des cavernes.
- Sérologie HIV recommandée.
- Bilan hépatique.

Traitement

- Curatif avec association d'au moins 3 antibiotiques actifs (isoniazide, rifampicine, pyrazinamide et éthambutol) pendant plus de 6 mois.
- Préventif avec vaccination (BCG n'est plus obligatoire en France) et chimioprophylaxie.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Cas décrit de formes extra-pulmonaires de tuberculose : méningite, spondylodiscite tuberculeuse.

Consultation préconceptionnelle

- Rechercher une tuberculose pulmonaire chez la femme enceinte devant un contexte, des signes cliniques évocateurs ou une notion d'exposition (personnel médical, HIV). En cas de doute, une radiologie de thorax et une intradermoréaction doivent être demandées.
- La streptomycine est strictement déconseillée dans la grossesse.

Pendant la grossesse

- Chez la femme enceinte, le traitement de la tuberculose doit être identique au schéma thérapeutique hors de la grossesse.
- Il est possible d'utiliser la pyrazinamide (peu de données sur son innocuité) quel que soit le terme de la grossesse (selon le CRAT) mais son utilisation ne sera réservée qu'en cas de forme bacillifère ou de bactérie résistante.
- L'administration de rifampicine au cours des dernières semaines de grossesse peut entrainer des hémorragies maternelles prévenues par l'administration de vitamine K1 chez la mère. L'administration d'isoniazide (neurotoxique) doit s'accompagner d'une prescription de vitamine B6.

Diagnostic anténatal

Non indiqué.

Effets sur la grossesse

La grossesse se déroule normalement en cas de tuberculose bien traitée. Dans les autres cas, les complications sont fréquentes : RCIU, MFIU, et accouchement prématuré. Le placenta est infecté avec formation d'abcès tuberculeux (lésions caséeuses).

Effets de la grossesse

Pas d'effet rapporté sur l'évolution de la maladie.

Risques fœtaux et néonataux

- La tuberculose congénitale est extrêmement rare. Elle est possible par dissémination hématogène, atteinte du placenta et endométrite tuberculeuse. Elle se manifeste par un petit poids du nouveau-né, une détresse respiratoire, une hépatomégalie et parfois des adénopathies. La mortalité est importante malgré un traitement rapide et adapté.
- La tuberculose néo-natale est plus fréquente par contamination du nouveau-né par l'entourage ou le personnel soignant.

Niveau de maternité

- Dans toutes les maternités.
  Mode d'accouchement.
- Selon les indications obstétricales.

Accouchement par voie basse

Sans particularité.

Césarienne

Sans particularité.

Hémorragie du post-partum

L'administration de rifampicine au cours des dernières semaines de grossesse peut entrainer des hémorragies maternelles prévenues par l'administration de vitamine K1 chez la mère.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- S'assurer de la guérison de la tuberculose (traitée depuis > 15 jours), sinon les règles d'isolement et d'hygiène sont recommandées.
- Connaitre les traitements et vérifier l'absence d'hépatotoxicité.
- Penser aux effets indésirables de la rifampicine (anémie, leucopénie, thrombopénie et insuffisance rénale) et de l'isoniazide (neuropathie, insuffisance rénale)
- Penser à la spondylodiscite tuberculeuse responsable de déformation rachidienne, de tassement vertébral et de paraplégie. Possible chirurgie du rachis avec arthrodèses.
- Éliminer une péricardite, une méningite tuberculeuse.

Installation

Sans particularité, en dehors des règles de protection contre contamination aérienne.

Intubation

Sans particularité, en dehors des règles de protection contre contamination aérienne.

Anesthésie générale

- Éviter l'hépatotoxicité surajoutée par certains agents anesthésiques.
- Contre-indication du pentothal, propofol autorisé.
- Éviter les halogénés en cas d'atteinte hépatique préopératoire
- Préférer curares à métabolisme indépendant de la fonction hépatique ou rénale.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

- Péridurale contre-indiquée si thrombopénie (rifampicine), si méningite tuberculeuse actuelle et si spondylodiscite tuberculeuse actuelle et non traitée.
- Découverte fortuite en post-partum d'une spondylodiscite tuberculeuse après une PRC.

Après l'accouchement

Post-partum

- Règles de protection et d'hygiène, en cas de forme bacillifère.
- Analgésie : éviter les posologies élevées de paracétamol.
- L'administration de rifampicine au cours des dernières semaines de grossesse peut entrainer des hémorragies néonatales prévenues par l'administration de vitamine K1 chez l'enfant.
- Prise en charge du nouveau-né par l'équipe de pédiatrie pour prélèvements et traitements adéquats.
- Contraception maternelle (œstro-progestatifs proscrits si rifampicine)

Allaitement maternel

Allaitement possible chez la femme correctement traitée (sauf en cas de tuberculose cutanée ou mammaire). La décision d'allaiter sous pyrazinamide sera validée au cas par cas.

À retenir

- La grossesse n'aggrave pas la tuberculose qui passe souvent inaperçue chez la femme enceinte (diagnostic difficile). La tuberculose extra-pulmonaire serait plus fréquente chez la femme enceinte, même si les formes pulmonaires restent prédominantes. Le retard au diagnostic entraine un risque de RCIU, de prématurité et de MFIU. Il est aussi responsable d'une surmortalité chez les nouveaux nés (tuberculose congénitale ou néonatale).
- Le traitement antituberculeux doit être poursuivi pendant la grossesse. La pyrazinamide est à réserver à certaines indications et la streptomycine est contre-indiquée.
- La grossesse se déroule normalement lorsque la tuberculose est correctement traitée.
- Les anesthésies périmédullaires sont possibles en l'absence de thrombopénie (rifampicine), de méningite tuberculeuse aigüe et de mal de Pott actuel et non traité.
- En cas de traitement antituberculeux, l'utilisation de penthotal est proscrite. Les halogénés sont à éviter en cas d'atteinte hépatique préopératoire.
- Centre de Référence des Mycobactéries et de la résistance des Mycobactéries aux antituberculeux. CHU Pitié-Salpêtrière.

Bibliographie

Sugarman J, et al. Lancet Glob Health 2014;2:e710-6.
Nguyen H, et al. BMC Infect Dis 2014;14:617.
Baidya DK, et al. Anaesth Intensive Care 2011;39:951-3.
Morau E, et al. Anesthesiology 2005;103:445-6.
Badve SA, et al. Spine 2011;11:e9-16.

Valve mécanique et grossesse
Mechanical valve

N. Prouteau, V. Fuzier

L'anticoagulation est obligatoire.

Valve mécanique

- Saint Jude, Medtronic-hall, toute valve mécanique en position aortique
  - jusqu'à 12 SA : HBPM : 100 UI/Kg 2 fois/jour (Anti Xa 0,8- 1,2).
  - 13 SA- 35 SA : AVK (INR 2,5 -3,5).
  - 35-36 SA : relais HNF (TCA M/T > 2).
  - ou jusqu'à 12 SA : HBPM : 100 UI/Kg 2 fois/jour (Anti Xa 0,8- 1,2).
  - 35-36 SA : relais HNF (TCA M/T > 2).

Valve mécanique à très haut risque

- Si prothèse première génération en mitrale (Starr-Edwards, Bjok-Shiley), FA ou antécédent de MTE sous AC :
  - Aspirine 75-100 mg.
  - AVK toute la grossesse : warfarine < 5 mg (INR 2,5 -3,5).
  - 35-36 SA : relais HNF (TCA M/T > 2).

Programmation de l'accouchement

- Il faut programmer l'accouchement :
  - Pour effectuer une fenêtre thérapeutique.
  - Pour permettre la réalisation d'une APM.
  - Pour gérer le risque hémorragique.
  - Mais risque de césarienne si échec de déclenchement…
- Stop HBPM ou AVK à 35-36 SA.
- Relais HNF
  - Soit déclenchement possible :
    - Début déclenchement à H24 post HNF.
    - APM souvent possible.
  - Soit déclenchement pas possible :
    - Expectative, laisser le travail se faire spontanément.
    - Stop HNF dès contractions ou RPDE.
    - APM possible si délai OK, sinon PCA rémifentanil.

Exemple de relais HBPM -HNF (CHU Limoges)

- Faire confirmer posologie et objectif d'anti-Xa avec le cardiologue référent.
- J-1 : la veille
  - Dernière injection au domicile la veille au matin (dimanche matin).
  - Hospitalisation la veille à midi (dimanche midi).
  - Débuter à H + 6 après dernière injection d'HBPM : héparine PSE 300 UI/kg/j (3 mg/kg/j).
  - Contrôle à H4, anti-Xa entre 0,35 et 0,7 U/ml.
- Le jour J
  - Débuter maturation cervicale (Propess®…) le matin (lundi matin).
  - Débuter déclenchement (Syntocynon® IV) le soir (lundi soir).
  - STOP HEPARINE PSE si début de travail ou besoin de Syntocinon.
  - Contrôle à H4, TCA.
  - puis début Syntocinon®.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

- Après accouchement
  - Reprise héparine 200 UI/Kg/j (2 mg/kg/j) à H8 post-retrait du cathéter de péridural.
  - TCA à H4 (M/T : 2-2,5).
  - Stop héparine immédiatement dès reprise HBPM curatif.
  - Ou reprise Lovenox® 0,7 SC × 2/jour à H12 (poids 70 kg).
  - Post-partum.
  - Relais AVK (Coumadine®) vers J14 (> J3-J4), en fonction du risque car pas d'urgence.

Bibliographie

D'après ACC-AHA guidelines valvular disease. Circulation 2008;e523.

Maladie de Vaquez

Polycythemia vera

A.S. Ducloy-Bouthors, B. Wibaut

Autre nom : polyglobulie primitive.

Généralités sur la pathologie

Définition

Syndrome myéloprolifératif (SMP) responsable de la prolifération de la ligne érythrocytaire mais également à un moindre degré des lignées plaquettaires et leucocytaires.

Pathogénie

Emballement de la moelle osseuse qui échappe au contrôle de l'érythropoïétine, ce qui aboutit à une production élevée de globules rouges (GR). Pas d'anomalie de la synthèse de l'érythropoïétine.

Mode de transmission

Mutation unique de la protéine à activité kinase JAK2.

Situations particulières

Appartient aux syndromes myéloprolifératifs Philadelphie (Ph)-négatifs incluant la thrombocytémie essentielle, la polyglobulie primitive (maladie de Vaquez) et la splénomégalie myéloïde chronique (myélofibrose avec métaplasie myéloïde de la rate).

Syndrome de Budd-Chiari souvent associé.

Incidence

10 nouveaux cas - 100 000/an.

Sexe ratio

Prédominance masculine.

Signes cliniques

- Asymptomatique (le plus souvent).
- Forme évoluée :
  - Érythrose cutanéomuqueuse
  - Signes d'hyperviscosité : céphalée, vertiges, troubles visuels, paresthésies, thromboses.
  - Signes du syndrome myéloprolifératif : prurit à l'eau, splénomégalie.

Évolution, complications

- Thromboses veineuses ou artérielles (si Ht > 65 %), principale cause de mortalité.
- Ulcère gastrique, prurit.
- Myélofibrose, après 10 ans d'évolution de la maladie.
- Transformation leucémique, tardive.

Diagnostic

- Ht > 55 %, Hb > 16 g/dl, VGM N.
- GR > 6 millions/l.
- Hyperleucocytose (2/3 des cas).
- Hyperplaquettose (2/3 des cas).
- VS nulle ou très basse.
- Détermination isotopique de la masse globulaire (> 120 % de la N).
- Recherche mutation de la protéine JAK2.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

- Myélogramme inutile.
- Intérêt de biopsie ostéo-médullaire discuté.

Examens complémentaires

- Élimine polyglobulie secondaire (respiratoire, rein, foie, gynéco).
- Échographie abdominale : splénomégalie.
- Gazométrie : SpO_2 normale.

Traitement

- Saignées (but : Ht < 42 % chez femme).
- Lutte contre facteurs de risque cardiovasculaire.
- Aspirine faible dose.
- Respecter la carence martiale, elle freine l'érythropoïèse.
- Myélosuppresseurs : hydroxyurée, pipobroman, interféronα.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Maladie rare chez adulte de moins de 40 ans (5 % des cas). 50 cas décrits.

Consultation préconceptionnelle

- Grossesse possible si maladie traitée et contrôlée.
- Hydrea® contre-indiqué lors de la grossesse.
- IMG si complications de la maladie.

Pendant la grossesse

- Poursuite de aspirine (100 mg/j) jusqu'à 36-37 SA.
- Association HBPM, stop 48 h avant accouchement programmée.
- Saignées possibles (but Ht < 42 %).
- Interféronα possible lors de la grossesse.

Diagnostic anténatal

Non indiqué.

Effets sur la grossesse

- Infertilité si maladie mal contrôlée.
- Complications vasculaires : FCS précoces, HTA gravidique (peu de pré-éclampsie), HRP, MFIU.
- Complications hémorragiques.

Effets de la grossesse

- Ne modifie pas évolution de la maladie.
- Grossesse rend le diagnostic plus difficile (car hémodilution). Y penser si Ht > 46 % et GR > 5 millions/l et Hb > 15g/dl.

Risques fœtaux et néonataux

Prématurité, MFIU.

Niveau de maternité

Maternité de proximité possible.

Mode d'accouchement

Selon indications obstétricales.

Accouchement par voie basse

Possible.

Césarienne

Possible.

Hémorragie du post-partum

Risque majoré de transfusion.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Avis hématologique, recherche coagulopathie associée. Stop Aspirine à 36-37 SA, stop HBPM 48 h avant APM.
- Réservation de CGA.

Installation, intubation, anesthésie générale

RAS.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

Stop HBPM 48 h avant APM.

Après l'accouchement

Post-partum

- Risque de thrombose : traitement préventif HBPM pendant 6 semaines.
- Reprise d'aspirine 100 mg/j.

Allaitement maternel

RAS.

À retenir

- ▶ Syndrome myéloprolifératif (SMP) avec prolifération de la ligne érythrocytaire responsable d'une polyglobulie primitive avec hyperviscosité sanguine.
- ▶ La grossesse est rare mais possible si la maladie est traitée et contrôlée. L'hydroxyurée est contre-indiqué lors de la grossesse. Il existe un risque de thrombose prévenue par une association aspirine + HBPM. Les saignées sont réalisables (but : Ht < 42 %). L'aspirine est interrompu à 36-37 SA.
- ▶ Les anesthésies périmédullaires sont possibles 48 h après arrêt des HBPM et en absence de coagulopathie (parfois associée). L'anesthésie générale est sans particularité.

Bibliographie

Passamouti F. Blood 2012;120:275-84.
Aggarwal N, et al. Arch Gynecol Obstet 2011;282:393-5.
Griesshammer M, et al. EsSemin Thromb Hemost 2006;32:422-9.

Varicelle

Chickenpox, Varicella infection

V. Fuzier, J. Gnanih

Généralités sur la pathologie

Définition

Infection par le virus *Varicelle-zona*, VZV.

Pathogénie

Le virus de la varicelle appartient à la famille des *herpes viridae* (virus à ADN enveloppés), incluant aussi le virus HSV, du zona ainsi que le CMV.

Mode de transmission

Transmission par contact et par voies respiratoires.

Incidence

3/1000 chez adulte.

Signes cliniques

Virus à tropisme cutané et neurologique.

Évolution, complications

- Maladie bénigne et sans complication chez l'enfant.
- Maladie potentiellement grave chez l'adulte : pneumonie varicelleuse, thrombocytémie, infection cutanée.

Diagnostic

Surtout clinique.
Confirmation par PCR.

Examens complémentaires

Non indispensables.

Traitement

- Anti-viraux : aciclovir et valaciclovir
- Immunoglobulines spécifiques
- Vaccin varicelle

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

- Infection rare chez la femme enceinte. La majorité des femmes en âge de procréer (> 90 %) ont une immunité contre le VZV.
- Pas de données françaises. 0,5 -0,7 grossesses/1 000 sont compliquées d'une infection à VZV (données américaines).

Consultation préconceptionnelle

- Pas de dépistage obligatoire mais interrogatoire systématique à la première visite prénatale.
- Une sérologie varicelle devrait être pratiquée aux femmes enceintes qui ignorent leur statut et les séronégatives qui ignorent leur statut et les séronégatives vaccinées en post-partum.
- Le vaccin varicelle est contre-indiqué pendant la grossesse (vaccin vivant). Vaccination à proposer aux femmes en âge de procréer sans antécédent de varicelle ou dans les suites d'une première grossesse, sous contraception efficace.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Pendant la grossesse

Immunoglobulines possible chez la femme enceinte, à administrer dans les 96 h suivant le comptage. Administration des antiviraux par voir injectable (pas indication à voie orale en cas de varicelle).

Diagnostic anténatal

Non indiqué.

Effets sur la grossesse

- Grossesse normale si femmes ayant eu la varicelle ou qui ont été vaccinées.
- Majoration de la morbi-mortalité maternelle en cas d'infection pendant la grossesse : hypoglycémie, pneumonie, encéphalopathie, hépatite, pancréatite néphropathie…
- La pneumonie varicelleuse survient au 3e trimestre de la grossesse et est plus sévère chez la femme enceinte et fumeuse (40 % de mortalité).

Effets de la grossesse

Pas d'impact sur la maladie.

Risques fœtaux et néonataux

- Si infection avant 20 SA : risque de varicelle congénitale ou fœtale (1-2 %) avec des lésions cutanées : cicatrices (100 %), une atteinte neurologique (77 %) (atrophie corticale et cérébelleuse, microcéphalie, hydrocéphalie), des anomalies oculaires (68 %), une atteinte squelettique (68 %) et un retard de croissance.
- Si infection dès 21 SA jusqu'à 36 SA : Zona précoce du bébé ou varicelle périnatale survient dans les 10 premiers jours de vie et sa gravité dépend de la date de la varicelle maternelle (durant les 3 semaines avant l'accouchement). Mortalité jusqu'à 30 %.
- SI infection dès 37 SA : varicelle du nouveau-né ou néonatale, qui survient après 10 jours de vie. Elle est le plus souvent bénigne ; le nouveau-né étant protégé par les Ac maternels transmis.

Niveau de maternité

Possible dans toutes les maternités.

Mode d'accouchement

Selon les indications obstétricales.

Accouchement par voie basse

Précautions : transmission par contact et respiratoire.

Césarienne

Précautions : transmission par contact et respiratoire.

Hémorragie du post-partum

Risque non majoré.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Connaître le niveau d'infection maternel et les traitements.
- Rechercher thrombopénie.

Intubation

Sans particularité.

Anesthésie générale

Sans particularité.

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

- Possible en absence de thrombopénie et de lésions cutanées à proximité du point de ponction.
- Rachianesthésie décrite chez une parturiente avec une pneumonie varicelleuse traitée.
- Un cas de *blood patch* a été décrit chez une parturiente présentant une varicelle traitée. Cependant en raison du peu de donnée, il n'est pas recommandé.

Après accouchement

Post-partum

Prise en charge du nouveau-né par l'équipe de pédiatrie pour prélèvements et traitements adéquats.

Allaitement maternel

Allaitement possible. Le virus ne passe pas dans le lait maternel. Le seul cas où il n'est pas autorisé en cas de lésions localisées sur le mamelon.

À retenir

- Les manifestations cliniques sont similaires chez les femmes enceintes ou non.
- La majorité des femmes en âge de procréer ont une immunité contre le VZV. La grossesse se déroule normalement chez les femmes immunisées ou ayant été vaccinées.
- En cas d'infection pendant la grossesse, la morbi-mortalité maternelle augmente. La pneumonie varicelleuse survient au 3e trimestre de la grossesse et est plus sévère chez la femme enceinte et fumeuse (40 % de mortalité). Le vaccin est contre-indiqué. L'injection d'immunoglobulines est possible chez la femme enceinte (à administrer dans les 96 h suivant le contage).
- Les antiviraux sont administrés par voir injectable (pas indication à voie orale en cas de varicelle).
- Les conséquences fœtales et néonatales sont la survenue d'une varicelle congénitale, périnatale ou néonatale en fonction du moment de l'infection.
- Le mode d'accouchement dépend des indications obstétricales.
- Les anesthésies périmédullaires sont possibles en l'absence de thrombopénie ou de lésions cutanée à proximité du point de ponction.

Bibliographie

Villota VA, et al. J Res Med Sci 2014;19:474-6.
Charlier C, et al. Presse Med 2014;43:665-75.
Martin DP, et al. Anesth Analg 2004;99:1760-2.

Maladie de Von Hippel Lindau

Von Hippel-Lindau disease

A. Hesbois

Autres noms : Angiomatose cérébello-rétinienne familiale, maladie de Lindau.

Généralités sur la pathologie

Définition

- Maladie héréditaire caractérisée par des hémangioblastomes rétiniens et cérébelleux mais aussi au niveau d'autres organes (surrénales, moelle épinière, reins, pancréas, poumons, foie et visage).
- Elle est associée à des tumeurs multiples du sac endolymphatique de l'oreille interne, des kystes rénaux, des tumeurs neuroendocrines et des kystes du pancréas et des phéochromocytomes.
- État précancéreux : risque de tumeurs à cellules claires du rein.

Pathogénie

- Les hémangioblastomes sont des tumeurs bénignes mais très vascularisées.
- Maladie génétique. Mutation du gène VHL responsable d'une augmentation des facteurs pro-endothéliaux dont VEGF (tumeurs vascularisées).

Mode de transmission

Autosomique dominant.

Types

- Type 1 : absence de phéochromocytome.
- Type 2 : présence phéochromocytome (5 %) :
  - 2A : phéochromocytome + risque faible de carcinome cellules claires rénal.
  - 2B : phéochromocytome + risque élevé de carcinome cellules claires rénal.
  - 2C : présence exclusive phéochromocytome.

Situations particulières

Elle est associée au phéochromocytome dans 5 % des cas.

Incidence

1/36 000

Prévalence

1/53 000

Sexe ratio

H = F

Signes cliniques

- Hémangioblastome rétinien : décollement rétine, œdème maculaire, glaucome, cécité progressive
- Hémangioblastome surtout cervelet, tronc cérébral et moelle épinière : vomissements, troubles de la démarche, ataxie, céphalées, HTIC
- Phéochromocytome : HTA et poussées hypertensives malignes

Évolution, complications

- Les cancers à cellules claires rénales sont la première cause de décès, les hémangioblastomes du cervelet la seconde.
- Risque de complications du SNC : croissance des kystes, HTIC, Hémorragie méningée

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Diagnostic

- En l'absence d'histoire familiale de VHL, on recherche la mutation si présence de deux lésions caractéristiques de la maladie (hémangioblastomes, phéochromocytome, tumeurs ou kystes pancréatiques, tumeurs ou kystes rénaux).
- Si histoire familiale de VHL (et pas de diagnostic anténatal), on recherche la mutation en présence d'une lésion caractéristique.

Examens complémentaires

- Recherche d'un phéochromocytome souvent asymptomatique.
- Fonction rénale, rétine, ORL…

Traitement

- Traitement chirurgical pour les hémangioblastomes du SNC, les tumeurs du sac endolymphatique, les cancers rénaux, les phéochromocytomes et les tumeurs neuroendocrines du pancréas.
- Photocoagulation laser et cryothérapie pour lésions rétiniennes.
- Traitement médical antihypertenseur si phéochromocytome.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Étude sur 56 grossesses chez 30 patientes.

Consultation préconceptionnelle

- Programmer la grossesse après bilan neurologique, ophtalmologique et endocrinien.
- Localisation des hémangioblastomes par IRM du cervelet et de la moelle.

Pendant la grossesse

- Surveillance renforcée pendant la grossesse. Suivi neurologique, ophtalmologique et endocrinien. Risque d'hémorragie méningée par rupture d'un hémangioblastome cérébelleux en cas d'HTA, de douleur…
- Aggravation d'un potentiel phéochromocytome : PE, éclampsie, troubles rénaux et hépatiques.

Diagnostic anténatal

Possible si antécédent familial.

Effets sur la grossesse

Prématurité pour sauvetage maternel ou fœtal.

Effets de la grossesse

- Survenue de nouveaux hémangioblastomes, augmentation des volumes des hémangioblastomes, risque d'hémorragie méningée par rupture d'hémangioblastomes.
- Aggravation d'un potentiel phéochromocytome : PE, éclampsie, troubles rénaux et hépatiques.

Risques fœtaux et néonataux

- Transmission fœtale à 50 %.
- RCIU, prématurité, SFA, MFIU.
- Répercussions du traitement β-bloquants chez nouveau-né.

Niveau de maternité

Niveau 3.

Mode d'accouchement

- Accouchement à programmer. Injection lente des ocytociques.

- Mode d'accouchement mal codifié (selon lésions rétiniennes, centrales et médullaires et présence d'un phéochromocytome).
- Selon discussion collégiale entre neurologue, ophtalmologue, endocrinologue et équipe obstétricale et anesthésique.

Accouchement par voie basse

- Risque d'hémorragie méningée si rupture d'un hémangioblastome du SNC (si douleur, efforts expulsifs).
- Possible sous analgésie péridurale.
- Efforts de poussée contre-indiqués : extraction instrumentale.

Césarienne

- Césarienne programmée, plus fréquente.
- Préférable, sous AG (attention contrôle tensionnel si phéochromocytome) ou sous APM si absence de lésions médullaires.

Hémorragie du post-partum

Risque majoré possible.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Identifier la présence et le lieu des hémangioblastomes.
- Avis neurologique (HTIC, convulsion, risque hémorragie du SNC).
- Imagerie moelle : IRMN (risque lésion par APM).
- Fonction rénale, hépatique, pancréatique (diabète).
- Présence d'un phéochromocytome (contrôle tensionnel).
- Exploration respiratoire.

Installation

- Prudente si insuffisance respiratoire (hémangioblastome pulmonaire).
- Monitorage complet en salle de naissance : scope, SpO_2, PNI.
- Pression invasive possible si phéochromocytome.

Intubation orotrachéale

- Intubation difficile si hémangioblastome du visage.
- Éviter les à-coups hypertensifs (phéochromocytome, rupture hémangioblastomes).

Anesthésie générale

Voir fiche Phéochromocytome : contrôle tensionnel +++

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

- En l'absence d'imagerie, une discussion collégiale doit permettre ou non la réalisation d'une APM, selon les signes cliniques de la patiente. Les hémangioblastomes médullaires peuvent être asymptomatiques.
- Les conditions de réalisation suivantes sont proposées :
  - Asepsie stricte.
  - Analgésie précoce dès début du travail.
  - Ponction séniorisée.
  - Éviter les solutions adrénalinées de principe.
  - Information du risque de traumatisme direct des structures méningées et nerveuses.
  - Diffusion aléatoire des AL.
  - Préférer la péridurale (stabilité hémodynamique).

Après accouchement

Post-partum

Risque de complications : augmentation de volume des hémangioblastomes du SNC/rétinien. Suivi neurologique et ophtalmo en post-partum.

Allaitement

Non décrit.

À retenir

- Maladie génétique caractérisée principalement par des hémangioblastomes rétiniens et cérébelleux (et médullaires). C'est un état précancéreux, à risque de tumeurs à cellules claires du rein. Deux types sont décrits : le type 1 sans phéochromocytome et le type 2 avec phéochromocytome (5-20 % des cas).
- La grossesse est possible qu'après avis des neurologues, ophtalmologues et endocrinologues. Une IRM cérébrale et médullaire permet de localiser les lésions (cervelet, moelle cervico-thoraciques et queue de cheval). La grossesse favorise une aggravation de la maladie avec la survenue de nouvelles lésions et l'augmentation de volumes des hémangioblastomes préexistants. Elle nécessite un suivi strict et une PEC en niveau 3. Le mode d'accouchement doit tenir compte des lésions rétiniennes, centrales et médullaires et de la présence d'un phéochromocytome. Le travail et l'accouchement sont à risque d'hémorragie méningée par rupture d'hémangioblastomes, en cas de douleur et d'efforts expulsifs. Une extraction instrumentale est indiquée en cas de lésions rétiniennes ou nerveuses. Une césarienne programmée est souvent préférable.
- Les anesthésies périmédullaires sont contre-indiquées en cas d'hémangioblastomes cérébelleux et/ou médullaires. En l'absence d'imagerie, une discussion collégiale multidisciplinaire doit permettre ou non la réalisation d'une APM, selon les signes neurologiques en sachant que les hémangioblastomes médullaires peuvent être asymptomatiques.
- Lorsqu'une APM est envisagée, les conditions de réalisation sont proposées : asepsie stricte, analgésie précoce dès début du travail, ponction séniorisée, information du risque de traumatisme direct des structures méningées et nerveuses, éviter les solutions adrénalinées de principe, préférer la péridurale (stabilité hémodynamique).
- L'anesthésie générale est à risque d'intubation difficile (hémangioblastome du visage) et d'insuffisance respiratoire (hémangioblastome pulmonaire).
- Il faut éviter toute variation tensionnelle et limiter toute augmentation de la pression intracrânienne.
- Centre expert régional de la maladie de von Hippel-Lindau et des prédispositions héréditaires au cancer du rein de l'adulte. Pr D. Lacombe. Hôpital Pellegrin. Bordeaux.

Bibliographie

Adekola H, et al. Obstet Gynecol Surv 2013;68:655-62.
Capone F, et al. Spine J 2013;13:e27-9.
Frantzen C, et al. J Neurosurg 2013;118:1380.
Shaw A, et al. J Neurosurg 2012;117:815-6.

Maladie de Wegener

Wegener granulomatosis

L. Wémeau, J. Corouge

Autre nom : granulomatose avec polyangéite de Wegener.

Généralités sur la pathologie

Définition

Maladie systémique associant une vascularite nécrosante systémique avec atteinte de tous les vaisseaux de l'organisme mais plus électivement les poumons et les reins (syndrome pneumo-rénal). Il existe une atteinte constante des voies aériennes supérieures et inférieures.

Pathogénie

- Vascularite touchant les petits vaisseaux de la grande et petite circulation avec inflammation de la paroi vasculaire et granulomes extravasculaires.
- Origine mal connue mais très probablement auto-immune.

Mode de transmission

Non génétique.

Types

- Wegener localisé aux voies aériennes supérieures.
- Wegener systémique précoce : atteinte organe sauf rein et organe vital.
- Wegener généralisé : atteinte rein, organe vital.

Situations particulières

Appartient aux vascularites nécrosantes systémiques, souvent associées aux anticorps anti-neutrophiles cytoplasmiques (ANCA).

Incidence

2-12 cas/an/million d'habitants.

Prévalence

24-157 cas/millions d'habitant.

Sexe ratio

H = F

Signes cliniques

- Atteinte ORL : rhino-sinusite crouteuse, otite moyenne chronique, épistaxis, surdité, sténose sous glottique, trachéale.
- Atteinte respiratoire : toux, dyspnée, douleur thoracique, hémoptysie, épanchements pulmonaires, atélectasies.
- Atteinte rénale : glomérulonéphrite rapidement progressive, sténose urétérale unilatérale
- Autres signes de vascularite : nodule cutanés, uvéite, neuropathie optique, atteinte centrale de la rétine, arthralgie, névralgies rares…

Évolution, complications

- L'évolution spontanée est mortelle.
- Un traitement précoce permet la rémission.
- Risque de rechute possible.
- Le pronostic dépend de l'atteinte rénale et pulmonaire.

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

Diagnostic

- Association de critères cliniques, biologiques et histologiques.
- syndrome pneumo-rénal, syndrome inflammatoire.
- ANCA présent dans plus de 80 % des cas. c-ANCA (cytoplasmiques) de spécificité anti-PR3 (anti-protéinase 3). Biopsie cutanée, rénale.

Examens complémentaires

Bilan respiratoire + ORL (polype nasaux). Recherche protéinurie (glomérulonéphrite).

Traitement

- Corticothérapie. Immunosuppresseur (cyclophosphamide en phase aiguë si atteinte sévère, azathioprine, méthotrexate, rituximab).
- Transplantation rénale.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Quelques cas rapportés.

Consultation préconceptionnelle

- Grossesse déconseillée si :
  - Maladie active, il faut attendre rémission suffisamment prolongée (au moins 12 mois).
  - Atteinte d'organe sévère : hémorragie intra-alvéolaire récidivante, glomérulonéphrite, insuffisance rénale.
  - Immunosuppresseurs (tératogénicité).
  - IMG préconisée selon le degré de sévérité de la maladie.
- Grossesse possible si :
  - Vascularite traitée et contrôlée avant la conception
  - sous couvert d'une corticothérapie (augmentation des doses si besoin afin de maintenir une rémission clinique).
  - Arrêt de certains immunosuppresseurs (cyclophosphamide et methotrexate) pour tératogénicité. L'azathioprine peut être poursuivie si besoin.

Diagnostic anténatal

Non indiqué.

Effets sur la grossesse

- Fausses couches et accouchements prématurés plus fréquents.
- Possible vascularite des artères utérines responsable de RCIU, MFIU.
- Les complications maternelles sont rares si la maladie est contrôlée et traitée. En cas de maladie avec atteinte organe préexistante à la grossesse ; les complications peuvent mettre en jeu le pronostic vital (20 %). Risque d'HTA et PE si atteinte rénale. Risque hémorragie pulmonaire massive.
- Risque de rechute de la maladie imprévisible.

Effets de la grossesse

- Mal connus mais pas impact majeur sur activité de la maladie.
- Rechute possible (25 %) et imprévisible.

Risques fœtaux et néonataux

- Prématurité, RCIU, MFIU. Fœto-toxicité des traitements.
- Risque de syndrome réno-pulmonaire chez le nouveau-né (possible vascularite des artères utérines responsable de RCIU, MFIU).

Niveau de maternité

- Grossesse à risque nécessitant prise en charge en niveau 3 avec prise en charge et suivi spécialisé et disponibilité d'une réanimation adulte
  Mode d'accouchement.
- Selon indications obstétricales.

Accouchement par voie basse

Sans particularité.

Césarienne

Sans particularité.

Hémorragie du post-partum

Pas de risque majoré.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Respiratoire : clinique, imagerie, EFR, gazométrie (évaluation de gravité de asthme et insuffisance respiratoire).
- ORL : sinusite, polypes nasaux.
- Rénale : HTA, protéinurie, fonction rénale.
- Cardiologique : clinique, ECG, échographie.
- Gestion d'un éventuel diabète gestationnel sous corticothérapie.
- Poursuivre et majoration de corticothérapie.

Installation

- Position allongée difficile si atteinte cardiaque et/ou respiratoire évoluée.
- Cathétérisme artériel difficile.

Intubation

- Intubation douce et atraumatique avec sonde petit calibre.
- Risque d'intubation difficile selon l'atteinte ORL, possibilité de sténose sous-glottique. Éviter intubation nasale (de toute façon chez la femme enceinte) en raison de la possibilité de polypes nasaux.
- Disponibilité d'une sonde d'intubation sélective en cas d'hémoptysie massive.

Anesthésie générale

Adapter le protocole anesthésique à la sévérité des atteintes viscérales (rénale).

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

Balance bénéfice/risque en faveur de l'APM (l'atteinte neurologique des vascularites est surtout périphérique et ne contre-indique pas l'APM).

Après accouchement

Post-partum

Surveillance rapprochée : le risque de décompensation respiratoire ou rénale se poursuit en post-partum.

Allaitement maternel

- Possible sous corticothérapie et/ou azathioprine.
- Contre-indiqué sous cyclophosphamide, méthotrexate.
- Centres de référence pour les vascularites nécrosantes et sclérodermies systémiques. Coordonateur Pr L.Guillevin. Hôpital Cochin.

À retenir

- Vascularite nécrosante systémique touchant les vaisseaux de petits calibres et particulièrement les glomérules rénaux et les capillaires pulmonaire (syndrome pneumo-rénal). Une atteinte des voies aériennes supérieures et inférieures est constante.
- La grossesse est déconseillée en cas de maladie active (attente rémission d'au moins 12 mois) ou d'atteinte d'organe sévère.
- La grossesse est possible en cas de vascularite traitée et contrôlée avant la conception, sous couvert d'une corticothérapie et arrêt de certains immunosuppresseurs tératogènes.
- Dans tous les cas, elle nécessite une PEC dans une maternité de niveau 3, en raison des complications maternelles (HTA, PE, hémorragie pulmonaire, insuffisance rénale) et du risque fœtal (FCS, RCIU, syndrome pneumo-rénal chez nouveau-né). Le risque de rechute de la maladie existe pendant la grossesse et dans le post-partum immédiat : il est imprévisible.
- Le mode d'accouchement est fonction de la gravité des atteintes d'organes.
- Les techniques anesthésiques privilégient les anesthésies périmédullaires. L'anesthésie générale doit tenir compte des atteintes d'organes (poumons, reins et cœur). Il existe un risque d'intubation difficile (sténose sous glottique).

Bibliographie

Gatto M, et al. Autoimmun Rev 2012;11:A 447-59.
Kayatas S, et al. Bull NYU Hosp Jt Dis 2012;70:127-9.
Pagnoux C, et al. Rheumatology 2011;50:953-61.

Classification de WHO

Tableau **Classification du risque de complications cardiaques maternelles.**

Classe WHO	Risques de la grossesse	Pathologies cardio-vasculaires
I	– Pas d'augmentation du risque de la mortalité maternelle – Absence ou minime augmentation de la morbidité maternelle	**– Lésions non compliquées, petites ou modérées :** **– Sténose pulmonaire, canal artériel persistant, prolapsus mitral** **– Lésions simples opérées avec succes** CIA, CIV, canal artériel persistant, anomalies du retour veineux pulmonaire) **– Extrasystoles auriculaires ou ventriculaires, isolées**
II	– Légère augmentation du risque de la mortalité maternelle – Augmentation modérée de la morbidité maternelle	– CIA ou CIV opérée – Tétralogie Fallot opérée – Arythmie
II-II		– Dysfonction VG discrete – Cardiomyopathie hypertrophique – Valvulopathie non considérée dans WHO I ou IV – Syndrome de Marfan avec Diam Ao < 45 mm – Coarctation d'aorte opérée
III	– Augmentation significative du risque de la mortalité maternelle – Morbidité maternelle sévère – Conseil expert nécessaire – Si grossesse, PEC et surveillance multidisciplinaire en niveau 3	**– Valve mécanique** **– Ventricule droit systémique** **– Circulation de Fontan** **– Cardiopathie cyanogène (non opérée)** **– Autre cardiopathie congénitael complexe** **– Syndrome de Marfan avec Diam Ao 40-45 mm ou bicuspidie avec Diam Ao 45-50 mm**





Classe WHO	Risques de la grossesse	Pathologies cardio-vasculaires
IV	– Très haut risque de mortalité maternelle – Morbidité maternelle sévère – Grossesse contre indiquée – Si grossesse, IMG doit être proposée – Si grossesse poursuivie, PEC et surveillance multi-disciplinaire en niveau 3	**– HTAP toute cause confondue** **– ATCD cardiomyopathie péripartum avec dysfunction ventriculaire gauche résiduelle** **– RA ou RM symptomatique sévère** **– Dysfonction ventriculaire sévère (Fej < 30 %, NYHA 3-4)** **– Syndrome de Marfan avec Diam Ao > 45 mm ou bicuspidie avec Diam Ao > 50 mm** **– Coarctation d'aorte sévère**

D'après WHO.

Bibliographie

ESC guidelines on the management of cardiovascular disease during pregnancy. European Heart Journal 2011 ;32: 3147-97.

Maladie de Willebrand

Von willebrand disease

P.-Y. Dewandre, A.-S. Ducloy-Bouthors,
B. Wibaut, J. Goudemand

Autre nom : maladie de Von Willebrand.

Généralités sur la pathologie

Définition

Maladie hémorragique constitutionnelle liée à un déficit quantitatif ou qualitatif du facteur Willebrand (vWF).

Pathogénie

- vWF est une glycoprotéine clé de l'hémostase primaire (adhésion des plaquettes) et de la coagulation (transport et survie du facteur VIII).
- Maladie génétique. Mutation gène vW (chromosome 12).

Mode de transmission

Autosomique dominante (ou récessive).

Types

- Type 1 : déficit quantitatif modéré : 75 % des cas.
- Type 2 : déficit qualitatif : 20 % des cas.
  - Type 2A : ↓ de affinité du vWF pour la GP1B plaquettaire avec absence de multimères de haut poids moléculaire (HPM).
  - Type 2B : ↓ de affinité du vWF pour la GP1B plaquettaire.
  - Type 2M (multimères) : ↓ de affinité du vWF pour la GP1B plaquettaire avec présence de multimères de HPM.
  - Type 2N : Anomalie de liaison du vWF au facteur VIII.
- Type 3 : déficit quantitatif total <5 % des cas.

Situations particulières

Le taux VWF est + bas chez Groupe Sanguin O.

Prévalence

- type 1 : 1-2 %
- type 2 : rare
- type 3 : très rare 1/250 000-1/1 000 000

Sexe ratio

H = F

Signes cliniques

- Asymptomatique (type 1).
- Saignements cutanéomuqueux dont les + significatifs sont les ménorragies, saignement après extraction dentaire… (type 1 et 2).
- Hématomes profonds, hémarthroses (type 2N et 3).

Diagnostic

- Clinique : interrogatoire systématique à la recherche de symptômes hémorragiques et enquête familiale.
- Biologique (tableau 7) : plaquettes (N ds type 1), PAF.
  - TP-TCA n'explore pas le vWF
  - Dosage vWF : vWAg (N = 50-150 %).

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

- Activité : capacité vWF à se lier aux plaquettes : vWRCo (N> 50 %).
- Taux FVIII : activité coagulante (N = 50-150 %).
- Tests de seconde intention : Multimères vW, RIPA test.

Traitement

- Curatif si saignement important.
  - Test Minirin® préalable souhaitable.
  - Efficace dans type 1.
  - Rarement efficace dans type 2A et 2M.
  - Jamais efficace dans type 3.
  - Contre-indiqué dans type 2B (risque thrombopénie majeure).
- Préventif si taux < 50 UI/dL avant tout acte invasif.
  - Desmopressine (augmentation des taux circulants de VWF) : 0,3 µg/kg IVL (ampoule dosée à 4 µg) à diluer dans 50 ml SSI à perfuser en 30 minutes. Injection en DD et restriction hydrique (surveillance Natrémie)
  - Acétate de desmopressine : 1 pulv/narine pour 50 kg poids, à renouveler à H12 ou H24. Restriction hydrique (surveillance Natrémie).
  - Concentrés vWF : 30-50 UI/kg à renouveler/12h (durée vie : 8-12h)
    Concentrés FVIII : (vWf + FVIII) (durée vie : 12h).
  - Anti-fibrinolytiques.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Oui, fréquent.

Consultation préconceptionnelle

Suivi et planifier une stratégie thérapeutique avec hémostasien.

Pendant la grossesse

- TCA, vWAg, vWRCo et FVIII en début de grossesse, à 28 et 34 SA et avant tout acte invasif (PLA, cerclage..).
- Pas besoin de traitement pour accouchement si type 1.
- Administration prophylactique si taux < 50 UI/dL avant tout acte invasif et avant accouchement.
- Desmopressine non utilisé pendant la grossesse (effet vasoconstriction artérielle et ocytocique) mais possible avec son analogue (Minirin®). Possible en post-partum. Contre-indication relative en cas de pré-éclampsie.

Diagnostic anténatal

- Non recommandé si type 1 et 2 (caractère modéré du risque hémorragique)
- Proposé et discuté si type 3.

Effets sur la grossesse

- Augmentation risque fausses couches (type 2N et 3).
- Risque hématome et hémorragie ante per et postpartum.

Effets de la grossesse

- Augmentation du vWF variable au cours de la grossesse à partir du second trimestre.
- Retour aux valeurs de base 7-21 jours postpartum.
- Correction complète en fin de grossesse du type 1.
- Aggravation de thrombopénie si type 2B.
- Pas de correction si type 2M, 2N, 3.

Risques fœtaux et néonataux

- Risque de transmission (pénétrance et expression variable).
- Très faible risque de complications hémorragiques cérébrales.

Niveau de maternité

Hémostasien indispensable. Niveau 3 avec expertise en hémostase si formes sévères.

Mode d'accouchement

- Objectif : vW et FVIII > 50 UI/dL pour AVB ou Césarienne.
- Administration prophylactique vWF +/- FVIII si pas de correction des taux en fin de grossesse. Une heure à deux heures avant AVB ou césarienne.

Accouchement par voie basse

- AVB à privilégier, celui-ci doit être programmée.
- Éviter manœuvres traumatiques (électrode au scalp, extractions instrumentales) si risque de type 1 sévère.

Césarienne

Pas indication à une césarienne prophylactique.

Hémorragie du post-partum

- Pas risque hémorragique majoré lors de l'accouchement si type 1 (saignements moins importants). Risque accru d'HPP immédiate et secondaire si forme sévère ou type 2,3.
- Acide tranéxamique.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Avis hémostasien : type Willebrand, sévérité, test Minirin, administration prophylactique ?
- Vérifier absence trouble hémostase clinique.
- Dosage plaquettes et PFA. Dosage TCA et vWAg, vWRCo et FVIII.
- Disponibilité des produits de substitution. Réservation PSL si besoin.
- Information de la parturiente.

Installation, intubation, anesthésie générale

RAS

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

- Si type 1 : APM fréquemment autorisée après normalisation spontanée et documentée au cours du 3e trimestre :
  - Si TCA N, vW et FVIII > 50 UI/dL (ou %) et PFA normal ou
  - Si TCA N, vW et FVIII > 80 UI/dL, en absence de PFA
- Si type 2 ou 3. Dans les déficits sévères ou qualitatifs, la supplémentation en concentrés vWF n'apporte pas tous les multimères nécessaires à l'hémostase primaire et n'autorise pas un geste d'anesthésie locorégional.
- Cas ponctuel avec APM chez type 2 (n = 2) et type 3 (n = 1) mais données insuffisantes.

Après accouchement

Post-partum

- Retour aux valeurs antérieures en 1 à 3 semaines post-partum.
- Surveillance vW et FVIII, objectif > 50 % dans les 3-5 jours minimum en postpartum. (idéalement 2 semaines + + +).
- Risque hémorragie retardée au 8-10e jour.
- Poursuivre administration concentrés vWF pendant 3 à 5 jours pour AVB et 5 à 7 jours pour césarienne selon protocole personnalisé par hématologue.

- Contre-indication à toute injection intramusculaire.
- Contre-indication à AINS et aspirine.

Allaitement maternel

- Possible sous desmopressine
- Recommandé si type 1 car persistance de augmentation du vWF

À retenir

Coagulopathie héréditaire la plus fréquente.

Type 1 : déficit quantitatif modéré en vWF (75 % cas)

- ▶ Asymptomatique.
- ▶ Chute du vWAg (antigène), vWRco (activité) et FVIII, TCA allongé ou normal.
- ▶ Plaquettes normales mais PFA anormal.
- ▶ La grossesse se déroule normalement avec une augmentation physiologique dès le second trimestre des facteurs qui aboutit à une correction complète à terme (vWF > 50 %). L'accouchement par voie basse reste à privilégier et doit être programmée et atraumatique. Les anesthésies périmédullaires sont autorisées après normalisation spontanée et documentée du bilan :
  - Si PFA normal, un TCA N, vWF et FVIII > 50 UI/dL (ou %).
  - Si absence de PFA, un TCA N, vWF et FVIII > 80 UI/dL (ou %).
- ▶ L'accouchement n'est pas à risque hémorragique mais il existe un risque de rebond hémorragique en post-partum (2e semaine).
- ▶ La desmopressine est efficace et utilisable en post-partum (à éviter si pré-éclampsie).

Type 2 : déficit qualitatif (20 % cas)

- ▶ Saignements cutanéo-muqueux et hématomes profonds.
- ▶ Chute du vWRco et FVIII, TCA allongé ou normal mais vWF Ag normal.
- ▶ L'objectif est le maintien d'un vWF et FVIII > 50 % pour l'accouchement.
- ▶ Il est recommandé d'établir un protocole personnalisé pour chaque femme enceinte, écrit et facilement accessible dans le dossier.
- ▶ La prise en charge des femmes enceintes porteuses de la maladie de Willebrand doit être faite en coordination avec les centres régionaux de traitement de l'hémophilie (CRTH).
  - Si PFA normal : pas de risque hémorragique surajouté. APM possible
  - Si PFA anormal : risque hémorragique. Faire le test à la desmopressine. Les anesthésies périmédullaires sont contre-indiquées.
- ▶ En post-partum, il existe un risque de rebond hémorragique en post-partum (2e semaine) et un risque d'aggravation de la thrombopénie dans les types 2B.
- ▶ La desmopressine est contre-indiquée dans les types 2B (risque de thrombopénie majeure).

Type 3 : déficit quantitatif sévère (5 % cas)

- ▶ Hémorragies sévères.
- ▶ Facteur VIII, vWAg et vWRco indosables. La grossesse ne corrige rien. Il est recommandé d'établir un protocole personnalisé pour chaque femme enceinte, écrit et facilement accessible dans le dossier. La prise en charge des femmes enceintes porteuses de la maladie de Willebrand doit être faite en coordination avec les centres régionaux de traitement de l'hémophilie (CRTH).

- Les anesthésies périmédullaires sont contre-indiquées.
- La desmopressine est contre-indiquée dans le type 3.
- Une substitution est indispensable par vWF + FVIII.
- Centre de référence de la maladie de Willebrand (CRMW). Pr A Veyradier. Hôpital Lariboisière, Paris.

Bibliographie

Biguzzi E, et al. Haemophilia 2015;21:e98-103.
Lagarrigue E, et al. Ann Fr Anesth Reanim 2013;32:56-9.
Peyvandi F, et al. Haemophilia 2012;18:24-36.
Chi C, et al. Best Pract Res Clin Obstet Gynecol 2012;26:103-17.

Tableau Classifications de différentes maladies de Willebrand selon leur pathogénie, leur diagnostic biologique, leur stratégie thérapeutiques lors de la grossesse.

	Type 1	Type 2A	Type 2B	Type 2M	Type 2N	Type 3
Fréquence	75 %	20 %				5 %
Pathogénie	Quantitatif Partiel	Qualitatif				Quantitatif complet
Plaquettes	N	N	N ou ↓	N	N	N
PFA-100	↑	↑	↑	↑	N	↑
TCA	N ou ↑	↑	N ou ↑		↑	↑
vWAg	↓	N ou ↓			N	indétectable
vWRCo	↓	↓↓			N	indétectable
FVIII	N ou ↓	N ou ↓			↓↓	↓↓↓↓↓
vWRCO/Ag	> 0,7	< 0,7			> 0,7	-
Multimères	N	Absence	Absence	N	N	Absence
Efficacité desmopressine	Toujours	Rarement	Contre-indiqué	Rarement	Occasion-nellement	Jamais
Objectif vWF	> 50 %					
Correction par grossesse	Oui	Non				
APM	OK	Possible si PFA N	Contre-indiquée	Possible si PFA N	Possible si PFA N	Contre-indiquée

Bibliographie

D'après Nichols W et al. Haemophilia 2008; 14: 171-232.

Maladie de Wilson

Wilson's disease

D. Chassard

Généralités sur la pathologie

Définition

Maladie génétique liée à une accumulation de cuivre dans l'organisme se manifestant par des atteintes hépatiques et du système nerveux.

Pathogénie

Maladie génétique. Gène ATP7B muté situé sur le chromosome 13. Mutation d'une protéine qui empêche la régulation du transport du cuivre dans les hépatocytes et les cellules des autres tissus et entraine un déficit de l'élimination biliaire du cuivre.

Mode de transmission

Autosomique récessive.

Incidence

1/30 000 à 100 000 naissances

Prévalence

700 et 1800 en France.

Signes cliniques

- L'âge moyen des symptômes hépatiques est de 10 à 14 ans, celui des symptômes neurologiques de 19 à 22 ans.
- Cirrhose, hypertension portale (HTP), hépatite fulminante avec troubles de la conscience. Insuffisance rénale aigüe
- Saignements diffus par trouble de la coagulation.
- Troubles psychiques et neurologiques.

Évolution, complications

Atteintes rénales rares.

Cardiomyopathies et troubles du rythme.

Cirrhose hépatique avec ascite et hypertension portale (varices oeso-gastriques, hypersplénisme).

Diagnostic

- Taux de céruléoplasmine abaissé, voire effondré.
- Contenu en cuivre du tissu hépatique augmenté sur biopsie.
- Augmentation du cuivre urinaire.
- Dépôts bleutés à la base des ongles et surtout anneaux de Kayser-Fleischer (coloration marron clair du pourtour extérieur de l'iris) à la lampe à fente.

Examens complémentaires

- Recherche anémie hémolytique, atteinte hépatique (SGOT, Ph Alcaline, Prothrombine). Biopsie hépatique et échographie hépatique.
- IRM (hypo ou hyperdensités).

Traitement

- Régime pauvre en cuivre (tabac, poisson, viande, chocolat, fruits secs…).
- D-pénicillamine augmente l'excrétion urinaire du cuivre.
- Le Triéthylènetétramine et le zinc sont des chélateurs intestinaux du cuivre.
- Transplantation hépatique.

Prise en charge obstétricale

Cas chez la femme enceinte

Quelques rares cas publiés (moins de 10).

Consultation préconceptionnelle

- Conseil génétique. Grossesse rare car fertilité diminuée.
- Une grossesse normale est possible chez les wilsoniennes traitées.

Pendant la grossesse

- Poursuite du traitement, tout arrêt pouvant conduire à une aggravation rapide ou à une réapparition des symptômes. Le traitement par zinc est à préférer car anomalies fœtales décrites avec la D-pénicillamine.
- Si HTP : endoscopie digestive haute à recherche varices œsophagiennes à risque de saignement au second trimestre et pendant accouchement. Prévoir prophylaxie par β-bloquants ou ligature des varices.

Diagnostic anténatal

Possible

Effets sur la grossesse

Morbidité fœtale.

Effets de la grossesse

Si arrêt du traitement : risque d'aggravation de l'HTP avec hémorragies digestives, infections.

Risques fœtaux et néonataux

- Nul si la patiente est correctement traitée.
- Sinon FCS, MFIU, prématurité, mortalité périnatale.

Niveau de maternité

- Grossesse à haut risque. Suivi pluridisciplinaire en niveau 2-3.
- Mode d'accouchement.
- Selon les indications obstétricales.

Accouchement par voie basse

A favoriser surtout si hypertension portale. Les efforts de poussées en cas d'HTP peuvent favoriser des hémorragies digestives.

Césarienne

Possible mais complication si ascite. Infections favorisées par l'HTP.

Hémorragie du post-partum

Risque augmentée si hypertension portale avec thrombopénie et anémie, si insuffisance hépatocellulaire avec anomalie coagulation.

Prise en charge anesthésique

Évaluation

- Surveillance des fonctions hépatique et organes atteints (SNC, rein).
- NFS : anémie hémolytique, thrombopénie. Bilan de coagulation.

Installation, monitorage

Standard.

Intubation

Non spécifique.

Anesthésie générale

- Précaution d'usage si insuffisance hépatocellulaire présente (modification du métabolisme de certains agents).

- Éviter neuroleptiques (risque exacerbation des signes extrapyramidaux).

Péridurale, rachianesthésie, péri-rachianesthésie

Possible selon bilan coagulation et NFS et si bilan des neuropathies.

Recommandée si varices œsophagiennes pour éviter ruptures hémorragiques.

Après accouchement

Post-partum

Standard sauf si complication de l'HTP.

Allaitement maternel

À éviter.

À retenir

- Maladie génétique liée à une accumulation de cuivre dans l'organisme se manifestant par des atteintes hépatiques et du système nerveux.
- Une grossesse d'évolution normale est possible chez les wilsoniennes traitées, sous réserve d'une poursuite du traitement (Zinc).
- La grossesse est à haut risque si une hypertension portale (HTP) apparait (hémorragies digestives, infections, morbi-mortalité fœtale). Elle nécessite un suivi pluridisciplinaire en niveau 2 ou 3.
- L'accouchement par voie basse est privilégié mais les efforts de poussée peuvent favoriser des hémorragies digestives, en cas d'HTP. La césarienne peut être rendue difficile par la présence d'une ascite (risque infection). Le risque d'HPP est majoré en cas d'HTP ou d'insuffisance hépatocellulaire.
- Les anesthésies périmédullaires sont particulièrement recommandées en cas de varices œsophagiennes pour éviter la rupture hémorragique. Elles sont réalisables en l'absence de thrombopénie et de coagulopathie et après bilan des possibles neuropathies.
- Le choix des médicaments doit tenir compte de l'atteinte hépatique.
- Centres référents de la maladie de Wilson. Coordonnateur : Dr F Woimant. CHU Paris GH St-Louis Lariboisière,

Bibliographie

Malik A, et al. BMC Res Notes 2013;6:421.
Dufernez F, et al. Clin Res Hepatol Gastroenterol 2013;37:240-5.
Ala A, et al. Wilson's disease Lancet 2007;369:397-408.
Sinha S, et al. J Neurol Sci 2004;217:37-40.

Index

Prise en charge des maladies rares en anesthésie et analgésie obstétricale

D

E

F

G

H

I